

Tag stilling til, om du vil have undersøgt dit foster for kromosomafvigelser med NIPT

Hvis risikoen for Downs syndrom hos et foster er større end 1:300, er der mulighed for supplerende undersøgelser med henblik på at vurdere, om fosteret har Downs syndrom. Fosteret kan undersøges med følgende undersøgelser:

- Moderkageprøve (tages før uge 16)
- Fostervandsprøve (tages efter uge 16)
- NIPT-blodprøve (efter 1. trimesterskanningen uge 11-13).

Ved hjælp af en moderkageprøve eller fostervandsprøve kan vi undersøge alle fosterets kromosomer og derved også påvise andre kromosomafvigelser end Downs syndrom. Moderkageprøve og fostervandsprøve medfører dog begge en øget risiko for abort på under 0,5 %. Du kan læse mere om disse prøver i særskilte pjecer.

Som et alternativ til moderkageprøve eller fostervandsprøve kan du i stedet få taget en blodprøve med henblik på NIPT (Non Invasiv Prænatal Test).

NIPT måler udelukkende mængden af foster-dna svarende til kromosom 13, 18 og 21, og NIPT kan derfor udelukkende påvise disse kromosomafvigelser. Hvis risikoen for Downs Syndrom er øget, er der også øget risiko for andre kromosomafvigelser, som man *ikke* kan påvise ved NIPT prøven

DET KAN NIPT VISE

I enhver graviditet cirkulerer der små mængder af foster-dna i moderens blod. Dette udskilles af moderkagen og forsvinder igen straks efter fødslen. NIPT måler mængden af foster-dna i en blodprøve.

NIPT viser risikoen for Downs syndrom

Hvis mængden af foster-dna fra kromosom 21, som er det ekstra kromosom, der medfører Downs syndrom, er normal, er der stor sikkerhed for, at

fosteret *ikke* har Downs syndrom. Testen er dog ikke 100 % sikker. Hvis mængden af foster-dna fra kromosom nummer 21 er øget, er der meget høj sandsynlighed for Downs syndrom.

Hvis NIPT viser høj sandsynlighed for Downs syndrom, kan du få lavet en supplerende moderkage- eller fostervandsprøve for at stille den endelige diagnose hos fosteret.

NIPT kan påvise Pataus og Edwards syndrom

NIPT måler også mængden af foster-dna fra kromosom nummer 13 og 18 og kan derfor også opdage Pataus syndrom (Trisomi 13) og Edwards syndrom (Trisomi 18). Disse tilstande er dog langt sjældnere end Downs syndrom.

NIPT kan påvise følgende kromosom afvigelser

- **Downs syndrom (Trisomi 21):** Betyder et ekstra kromosom 21 og er den hyppigste kromosomfejl. Downs syndrom er forbundet med mentale og fysiske handicap. Hyppighed uden forudgående undersøgelse: 1:740 nyfødte.
- **Edwards syndrom (Trisomi 18):** Betyder et ekstra kromosom 18 og er altid forbundet med svære misdannelser og mentale handicap, som medfører meget lille chance for at overleve. Hyppighed uden forudgående undersøgelse: 1:5000 nyfødte.
- **Pataus syndrom (Trisomi 13):** Betyder et ekstra kromosom 13 og er altid forbundet med svære misdannelser, mentale handicap og meget ringe overlevelseschance. Hyppighed uden forudgående undersøgelse: 1:16.000 nyfødte.



Når NIPT ikke kan give svar

I sjældne tilfælde er mængden af foster-dna i moderens blod mindre end 4 %. Er det tilfældet, kan vi ikke give svar ud fra prøven. Risikoen for, at vi ikke kan give svar på baggrund af blodprøven, er mindre end 3 %, men større, hvis du er overvægtig eller venter tvillinger.

MULIGE RISICI

Testen er uden risiko for dig og dit foster.

NÅR DU HAR TRUFFET ET VALG

Hvis du beslutter dig for NIPT, efter at du har talt med en ultralydslæge, bestiller vi prøven, der skal tages på hospitalet. Prøven skal tages efter 10. graviditetsuge.

Du får svar på blodprøven efter 7-10 dage. Vi ringer til dig, når det er klar.

KONTAKT OG MERE VIDEN

Har du spørgsmål, er du velkommen til at kontakte os. Vil du vide mere om NIPT, kan du eventuelt læse mere på patienthaendbogen.dk. Søg på: 'NIPT'.



Kontakt

Ambulatorium for Graviditet og Ultralyd

Sekretariat

Tlf. 97 66 31 30

Vi træffes:

Mandag – fredag 10.00 – 12.00