

Fosterdiagnostik pågående graviditet

Klinisk genetik

Remiss

UL-2002 Genetik Fosterdiagnostik [Remisser \(regionvasterbotten.se\)](mailto:Remisser@regionvasterbotten.se)

ID-kontroll

För utförande av korrekt identitetskontroll se dokument [ID-kontroll](#).

Provtagning

Angivelserna är en riktlinje, alla provmängder tas emot. Ange personuppgifter och provmaterial på både rör och remiss.



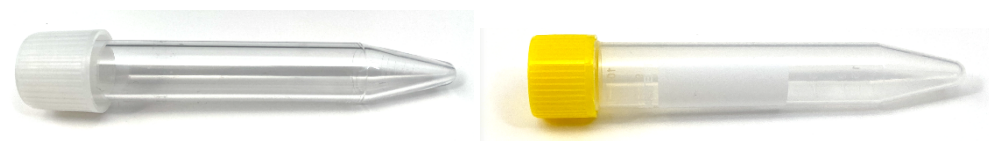
Provvolyt blod från modern: 1 x 3 ml EDTA-rör.

- Provrör fylls tills vakuumsug upphör, vänds 8–10 gånger.
- **OBS!** Blod från modern ska **alltid** skickas med.



Provvolyt chorionvillibiopsi (CVS): Transportmediumrör.

- Transportmediumrör (RPMI med PEST) beställs/hämtas från Klinisk Genetik: 090-785 28 00.
- Provtagning utförs på S-MVC enligt intern rutin.
- Östersund/Sunderbyn/Sundsvall: Provtagning rekommenderas måndag-torsdag.



Provvolyt amnionvätska sterilt rör/spruta utan tillsats.

- 10 ml om endast QF-PCR önskas.
- 14 ml om även fosterarray önskas.
- 20 ml om panel önskas eller fosterarray ska utföras akut.

Ett utskrivet dokument är endast en kopia. Giltig utgåva finns på regionvasterbotten.se

Fosterdiagnostik pågående graviditet

Klinisk genetik

Amnionvätska: Hela provvolymen kan med fördel tas i ett enda rör. Om provet behöver tas i mindre rör vid provtagningstillfället så går det också bra att skicka provet uppdelat på flera rör. Om ovan angiven provvolym är svår att erhålla så går det bra att skicka den provvolym som går att få så gör vi vårt bästa för att ändå genomföra önskad utredning. Vid behov får telefonkontakt för prioritering av analyser ske om provvolymen är låg.

- Vid frågor ring läkaren i tjänst: 073-032 02 78.
- Provtagning rekommenderas måndag-torsdag.
- Vid missed abortion/intrauterin fosterdöd tas prov före igångsättning av ett intrauterint avlidet barn (ej dött mer än ett dygn).

Provhantering

Prov ska föränmälas till Klinisk Genetik: 090-785 28 00.

Amnionvätska / blod / Chorionvillibiopsi (CVS)

Provförvaring: Rumstemperatur i väntan på transport. Får ej frysas eller utsättas för temperaturer över +37°C.

Provtransport: Transporteras i rumstemperatur så att det når laboratoriet provtagningsdagen eller närmast följande vardag.

- **OBS!** CVS från Östersund och Sunderbyn transporteras stående i grå SofiaBox så att det når laboratoriet provtagningsdagen eller närmast följande vardag.

Indikation

Maternell ålder, oro, förhöjt AFP, förhöjd risk för trisomi (maternell serumscreening/NUPP), missbildning/skada upptäckt vid ultraljudsundersökning, känd genetiskt tillstånd i familjen (tex. strukturell kromosomavvikelse (translokation, inversion) hos förälder, ärftlighet för monogen sjukdom/känd patogen variant), NIPT-avvikelser och andra indikationer.

Referensintervall, beslutsgräns

Eventuell mosaicism för trisomi kan detekteras ner till ca 10%.

Interferens/felkällor

Förekomst av maternella celler kan medföra att resultatet inte är tolkningsbart.

Ett utskrivet dokument är endast en kopia. Giltig utgåva finns på regionvasterbotten.se

Fosterdiagnostik pågående graviditet

Klinisk genetik

Svarsrutiner

Fosterdiagnostik hanteras prioriterat i relation till graviditetslängd, för att möta behov/önskemål om uppföljande behandling och är beroende av vilken analys som ska utföras. Vänligen ange om telefonbesked eller fax svar önskas.

Vanligen erhålles svar inom 1 vecka.

Kommentar

Om provtagning avser verifiering av NIPT-fynd, vänligen bifoga svarskopia på NIPT-resultatet.

I samtliga sjukvårdsregioner samlas vissa uppgifter in till det nationella kvalitetsregistret RaraSwed. Syfte är att utveckla och förbättra omhändertagandet för personer med sällsynta hälsotillstånd. För mer information, tala med din vårdpersonal eller vg sök på "RaraSwed" på [CSD samverkan](https://cstdsamverkan.se) (cstdsamverkan.se).

Ackrediterad

Ja.

Sparas i biobank

Ja.

Dokumentslut

Ett utskrivet dokument är endast en kopia. Giltig utgåva finns på regionvasterbotten.se