

Anvisning för kunder 11.2.2026

NIPT-undersökning och fosterscreening med ultraljud

Gravida erbjuds en **frivillig och avgiftsfri** NIPT-undersökning (för dem som undersökningen lämpar sig för och som vill delta) samt en allmän ultraljudsundersökning för fosterscreening under tidig graviditet, som görs av en barnmorska på HUS Fosterscreeningsenhet under graviditetsveckorna 11+0–13+6 (målet är veckorna 12+0–13+3). Dessutom erbjuds en ultraljudsundersökning för utredning av strukturella avvikelser under graviditetsveckorna 19–21 eller efter graviditetsvecka 24+0 (målet är veckorna 20+0–21+3). NIPT-screening erbjuds i stället för kombinerad screening.

Vad undersöks och varför?

Cirka tre procent av nyfödda konstateras ha någon strukturell avvikelse. Strukturella avvikelser beror oftast på kromosomavvikelse hos fostret, av vilka de vanligaste är avvikelser i antalet kromosomer. Med trisomi avses en situation där individen har tre exemplar i stället för det normala två av någon kromosom. Den vanligaste trisomin är trisomi 21, det vill säga Downs syndrom, som är den vanligaste orsaken till en medfödd utvecklingsstörning. De mer sällsynta trisomierna 13 och 18 visar sig i allmänhet som allvarliga medfödda strukturella avvikelser och leder ofta till död redan i livmodern eller kort efter födseln.

NIPT (non-invasive prenatal testing, icke-invasiv fosterscreening) är en metod för att screena för kromosomavvikelse hos fostret mer exakt än med kombinerad screening. Screeningen görs genom att undersöka cellfritt DNA (cffDNA, cell-free fetal DNA) från moderkakan i ett blodprov från den gravida personen. De tester som för närvarande används bedömer oftast antalet kromosomer 21, 18 och 13. Undersökningen omfattar inte uppgifter om andra ärftliga sjukdomar eller kön. Trots att NIPT är en exakt screeningmetod säkerställs ett avvikande resultat ytterligare genom en invasiv fosterundersökning (fostervattenprov) om den gravida så önskar innan hen fattar beslut om huruvida graviditeten ska fortsätta.

NIPT-screeningens lämplighet kartläggs på rådgivningen och fosterscreeningsenheten. Vissa faktorer påverkar NIPT-undersökningens tillförlitlighet. Sådana faktorer är:

Hälsovårdaren kartlägger på rådgivningen	Barnmorskan kartlägger på fosterscreeningsenheten
<ul style="list-style-type: none">cancersjukdom hos den gravida (behandlingen eller efterkontrollen pågår), tidigare organtransplantation eller kromosomavvikelse i kromosom 13, 18 eller 21 hos den gravida (NIPT är inte lämplig)känd förhöjd risk för att fostret har en ärftlig sjukdom eller kromosomavvikelse eller strukturell avvikelse hos ett foster vid en tidigare graviditet (fosterscreeningsenheten konsulteras om huruvida andra undersökningsmetoder är primära)	<ul style="list-style-type: none">avvikande ultraljudsfynd (strukturell avvikelse eller bred nacksvullnad över 3,5 mm) -> remiss till fosterscreeningsenheten, andra undersökningsmetoder är eventuellt primäravanishing twin-situation (graviditeten har börjat som tvillinggraviditet, men ett av fostren har avlidit i början av graviditeten) -> NIPT är inte lämplig <p>separata moderkakor vid tvillinggraviditet (NIPT kan användas men resultatet är inte lika tillförlitligt och det kan vara svårare att tolka ett avvikande resultat om det är fråga om icke-identiska tvillingar)</p>

Om NIPT-provet lämpar sig för dig ger du ett blodprov efter den första ultraljudsundersökningen för fosterscreening. Provet undersöks för risken för tre vanliga kromosomavvikelser (trisomi 21, 13 och 18) hos fostret med metoden Vanadis NIPT.

NIPT-provet tas i HUS laboratorium (alla HUS laboratorier) först efter den första ultraljudsundersökningen för fosterscreening. Det rekommenderas att provet ges så snart som möjligt efter det första screeningsultraljudet, senast inom fyra veckor efter det.

Om NIPT-provet lämpar sig för dig ska du också ge de övriga blodproven som behövs i början av graviditeten (alla HUS laboratorier) genast efter det första rådgivningsbesöket.

Om NIPT-undersökningen inte lämpar sig för dig erbjuder rådgivningen dig en kombinerad screening, varvid du ger ett blodprov vid ett HUSLAB-provtagningsställe (alla HUS laboratorier) före den första ultraljudsundersökningen för fosterscreening under graviditetsvecka 10+0–10+6. Samtidigt tas också de övriga blodproven som behövs i början av graviditeten.

Undersökningens resultat

Normala resultat av NIPT-undersökningen (eller alternativt den kombinerade screeningen) meddelas per brev inom cirka en månad. Om NIPT-undersökningens (eller alternativt den kombinerade screeningen) resultat är avvikande kontaktar Kvinnoklinikens enhet för fosterundersökningar dig direkt för att komma överens om eventuella fortsatta undersökningar.

1. Ultraljudsundersökning under tidig graviditet och/eller screeningen av kromosomavvikelser

En specialutbildad barnmorska gör ultraljudsundersökningen under tidig graviditet under graviditetsveckorna 11+0–13+6 (målet är veckorna 12+0–13+3) antingen genom slidan eller ovanpå bukväggen. Genom undersökningen utreder man antalet foster och kan bedöma hur långt gången graviditeten är mer exakt än enbart på basis av tidpunkten för den sista menstruationen. Dessutom kan man i samband med undersökningen mäta fostrets nacksvullnad och undersöka fostrets allmänna uppbyggnad. Bred nacksvullnad kan vara ett tecken på förhöjd risk för kromosomavvikelse eller strukturell avvikelse. Vid ultraljudsundersökningen under tidig graviditet kan man redan också se stora och allvarliga strukturella avvikelser. Om fostret konstateras ha bred nacksvullnad eller en strukturell avvikelse får du information om det. Dessutom ordnas fortsatta undersökningar vid behov.

2. Strukturell undersökning

En specialutbildad barnmorska gör den strukturella ultraljudsundersökningen under graviditetsveckorna 19–21 (målet är veckorna 20+0–21+3) ovanpå bukväggen. Vid denna undersökning kan man upptäcka cirka tre fjärdedelar av alla betydande strukturella avvikelser hos fostret. Den gravida hänvisas till fortsatta undersökningar om man misstänker en avvikelse utifrån ultraljudsundersökningen. Den strukturella ultraljudsundersökningen kan också göras senare under graviditetsveckorna 24–26, men då är det inte längre möjligt att avbryta graviditeten även om fostret konstateras ha en grav strukturell avvikelse.