

# QF-PCR eller karyotypering vid fosterprov oftast inte kvinnans beslut

## Svårt ge underlag för informerat val



**ÅSA HALLQVIST EVERHOV**, ST-läkare, kvinnokliniken  
asa.hallqvist@karolinska.se  
**MAGNUS NORDENSKJÖLD**, professor, överläkare, klinisk genetik; båda Karolinska Universitetssjukhuset Solna

**ULLA BJÖRKLUND**, mödravårdsöverläkare, Södersjukhuset  
**ELISABETH PERSSON**, docent, överläkare, kvinnokliniken, Karolinska Universitetssjukhuset Solna; samtliga Stockholm

Man har länge känt till att risken för Downs syndrom och andra allvarliga kromosomförändringar ökar med stigande ålder hos den gravida kvinnan. Detta är orsaken till att gravida över 35 års ålder sedan länge erbjudits invasiv fosterdiagnostik i form av fostervattenprov eller moderkaksprov. Kombinerat test, dvs nackuppkärlningsmätning med ultraljud och biokemisk serumundersökning (KUB), har utvecklats som alternativ riskvärdering till ålderskriteriet. Även kvinnor med vissa ärftliga och andra riskfaktorer erbjuds provtagning.

Traditionellt har man efter provtagningen gjort cellodling och en fullständig kartläggning av fostrets kromosomer (karyotypering), vilket tar cirka 2 veckor. På senare år har nya metoder för analys av fostervattenprov utvecklats – QF-PCR (kvantitativ fluorescent polymeraskedjereaktion) och snabb-FISH (fluorescent in situ-hybridisering). Med bägge metoderna kan kvinnan få svar redan efter ett par dagar. Nackdelen med snabbmetoderna är att de enbart undersöker vissa utvalda kromosomer och att det därför finns en risk att man missar mer ovanliga kromosomförändringar.

I Stockholms läns landsting infördes från januari 2005 möjligheten för gravida att välja mellan traditionell kromosomanalys och den snabbare metoden QF-PCR. Muntlig information om möjligheten gavs på mödravårdscentralerna. Merparten av de prov som tas på indikation ålder eller oro analyseras numera med QF-PCR.

### METOD

För att utvärdera hur valsituationen har uppfattats av kvinnorna genomfördes under en 6-månadersperiod en enkätstudie. Samtliga kvinnor hemmahörande i Stockholms läns landsting som gjort fostervattenprov eller moderkaksprov och fått besked om normala fynd från kliniskt genetiska avdelningen under oktober 2005 till april 2006 fick också ett frågeformulär.

Frågorna handlade om informationen kring fosterdiagno-

»När det gäller fosterdiagnostik i allmänhet påvisar de flesta undersökningar brister i informationen till kvinnor. Kvinnors kunskaper om fosterdiagnostik är inte tillräckliga för ett informerat val.«

stik, orsaken till provtagningen och hur kvinnan upplevt väntetiden fram till svar. Frågorna var formulerade enligt följande:

- Var fick du i tidig graviditet information om fosterdiagnostik?
- Av vem fick du informationen?
- Hur fick du informationen?
- Vem informerade om fostervattenprov/moderkaksprov?
- Var informationen tillräcklig?
- Varför valde du att göra fostervattenprov/moderkaksprov?
- Fick du information om att det fanns två olika analysmetoder för att undersöka provet?
- Fick du möjlighet att välja mellan de två olika analysmetoderna?

Frågorna var av flervalstyp. Visst utrymme fanns för egna kommentarer.

Slutligen fick kvinnorna skatta på en 10-gradig skala hur oroliga de varit under väntan på svar och efter det att svaret kommit.

### RESULTAT

Enkäten skickades till 1 168 kvinnor med en svarsfrekvens på 89 procent. Merparten av kvinnorna var mellan 35 och 40 år, och knappt var fjärde hade gjort fostervattenprov/moderkaksprov i tidigare graviditet.

De flesta hade fått information om fosterdiagnostik både skriftligt och muntligt tidigt under graviditeten av barnmorska på mödravårdscentralen. Hälften hade fått information om fostervattenprov/moderkaksprov av läkare. Totalt 78 procent uppfattade den givna informationen som tillräcklig. Hur nöjda kvinnorna var med informationen hade inget samband med huruvida det var en läkare som förmedlat den. Kvinnorna uppgav oro eller ökad risk för Downs syndrom som huvudsak till provet.

De allra flesta prov, 78 procent, analyserades med QF-PCR. Totalt 14 procent av kvinnorna gjorde fullständig karyotypering. För en liten del av patienterna, 9 procent, gjordes båda analyserna. I de flesta fall rörde sig detta om patienter där serumanalys och nackuppkärlning visat ökad risk för kromosomskada. Dock var skillnaderna stora mellan de olika sjukhusen beträffande vilka analyser sjukhusen begärde.

### SAMMANFATTAT

I Stockholms läns landsting har gravida sedan två år kunnat välja QF-PCR (kvantitativ fluorescent polymeraskedjereaktion) som analysmetod vid fosterprov som alternativ till traditionell karyotypering. QF-PCR är en snabbare och billigare metod, men den kan missa ovanliga kromosomförändringar. En enkätstudie av cirka tusen

provtagna kvinnor i Stockholm visar att mer än hälften av dem uppfattat att de inte hade valt analysmetod själva. Detta visar på svårigheterna att ge komplicerad medicinsk information, och det finns därför anledning att se över rutinerna för hur information i samband med fosterprov förmedlas.

## »Det saknas idag svensk konsensus om hur informationen om tidig fosterdiagnostik bör ske.«

Den centrala frågan i undersökningen var den som handlade om patientens valmöjlighet. De kvinnor som utnyttjat båda analysmetoderna kunde inte göra något val och har därför tagits bort ur den analysen. Av de övriga 899 provtagna uppgav 65

kvarts stående annons

procent att de fått information om de olika analysmetoderna, men bara 47 procent uppgav att de själva fått välja analysmetod.

Slutligen fick kvinnorna skatta oron de upplevt i väntan på svar jämfört med hur de mårde efter beskedet. På en 10-gradig skala sjönk oron i medeltal från 5 till 1 efter besked om normala fynd. Av de fria kommentarerna framgår att det främst var oron för missfall som kvarstod även efter beskedet. Det fanns ett mycket starkt samband mellan nivån på oron före respektive efter besked. Övriga faktorer, t ex hur man informerats eller om man gjort fostervattenprov tidigare, var inte prediktorer för orosnivå.

### DISKUSSION

I SBU-rapporten »Metoder för tidig fosterdiagnostik«, som presenterades i slutet av förra året, slås fast att QF-PCR har väsentligen samma träffsäkerhet för de vanligaste kromosomavvikelsena som fullständig kromosomanalys. Dock finns en kvarstående risk att fostret bär på en kromosomavvikelse som QF-PCR inte upptäcker. Man slår fast att det därför är viktigt att patienten är välinformerad om analysmetodens begränsningar.

När det gäller fosterdiagnostik i allmänhet påvisar de flesta undersökningar brister i informationen till kvinnor. Kvinnors kunskaper om fosterdiagnostik är inte tillräckliga för ett informerat val. Frågan om hur man informerar om olika metoder för kromosomanalys och betydelsen av möjligheten för blivande föräldrar att välja metod är ofullständigt utredd.

När vår undersökning genomfördes hade QF-PCR varit i allmänt bruk i mer än ett halvår. Metoden hade uppmärksamats i medierna, och personalen var medveten om att patienterna skulle få välja metod. Trots detta uppgav mindre än hälften av kvinnorna att de fått välja analysmetod. Detta visar återigen på svårigheterna med att ge denna typ av komplicerad information.

Det saknas idag svensk konsensus om hur informationen om tidig fosterdiagnostik bör ske. Det saknas också insikter om svenska läkares och barnmorskors kunskaper och attityder. Utbildning av dessa personalgrupper för att förbättra kvinnans/parets möjlighet till ett informerat val är en utmaning för mödrahälsovården som bör antas snart.

■ *Potentiella bindningar eller jävsförhållanden: Inga uppgivna.*

**Kommentera** denna artikel på [www.lakartidningen.se](http://www.lakartidningen.se)

### REFERENSER

1. Nilsson K, Alton V, Axelsson O, Bokström H, Bui TH, Crang-Svalenius E, et al. Metoder för tidig fosterdiagnostik. En systematisk litte-

raturöversikt. Stockholm: Statens beredning för utvärdering av medicinsk metodik (SBU); 2006. SBU-rapport nr 182.