

## PRENATALDIAGNOSTIK AV AMNION- OCH KORIONCELLER - PM

# PRENATALDIAGNOSTIK AV AMNION- OCH KORIONCELLER - PM

### Bakgrund

För att Genetiska kliniken vid handläggningen av prenatala analyser ska kunna erbjuda ett snabbt och korrekt omhändertagande av inkommande prover, är vi beroende av att remiss och frågeställning är korrekt ifyllda och att rätt provmaterial blivit inskickat. Det är också en stor fördel om det på remissen anges kontaktuppgifter direkt till inremitterande för att ett snabbt svar ska kunna ges.

Undersökningarna är indelade i ”ingen känd hereditet” och ”känd hereditet”, se nedan för mer information.

### Indikationer

- Ökad risk vid KUB eller motsvarande
- Allmän oro
- Ålder (moder > 35 år)
- Avvikande ultraljud/annat patologiskt fynd
- Tidigare barn med kromosomavvikelse
- Känd kromosomförändring hos förälder – *ange vilken*
- Känd nedärvd genetisk sjukdom i familjen/släkten – *ange vilken*
- Intrauterin fosterdöd – se PM ”Genetisk analys vid perinatale och intrauterina dödsfall”

### Provtagning

Provtagningsanvisningar finns tillgängliga på ”Analysportalen”:  
[www.analysportalen-labmedicin.skane.se](http://www.analysportalen-labmedicin.skane.se). Ange Amnion eller Korion som analysnamn vid sökning.

*Observera att det är provtagaren som ansvarar för att korionvävnad är korrekt separerad för att minska risken för kontamination av maternellt material. Vi rekommenderar att man under preparation i mikroskop identifierar fetalt material och för det genom ett sköljbad av sterilt medium till ett transportkäril innehållande transportmedium. *Dåligt dissekerat material kan leda till uteblivet/felaktiga resultat och förlängda svarstider.* Om vi vid analysen misstänker kontamination av maternellt material krävs kompletterande analyser, vilka är kostsamma, tidskrävande och inte alltid konklusiva.*

### Remiss

Det finns en speciellt utformad remiss som ska användas, ”Prenataldiagnostik: genetisk analys”. Remissen finns tillgänglig på ”Vårdgivare Skåne”:  
<http://vardgivare.skane.se/varrdriktlinjer/laboratoriemedicin>  
Klicka på ”Remisser och blanketter”.

Samma remiss kan användas till flera undersökningar men det måste tydligt framgå vilken/vilka undersökning(ar) som önskas.

*Observera att uppgift om betalningsansvarig med angivande av MG/Kundkod krävs om inte beställaren själv skall vara betalningsansvarig.*

**PRENATALDIAGNOSTIK AV AMNION- OCH KORIONCELLER - PM**

*Om provet är brådskande, ska detta tydligt framgå samt till vilket telefon-/faxnummer svar i så fall önskas.*

**Ingen känd  
hereditet**

När det inte föreligger någon känd hereditet för kromosomförändring/ ärftlig genetisk sjukdom hos föräldrarna utförs normalt någon/flera av nedanstående analyser:

- Analys av hela genomet med fullständig kromosomanalys (G-band) eller genomisk arrayanalys
- Analys av kromosomerna 13, 18, 21, X och Y ("trisomiscreening"; görs alltid som en första analys vid begäran om genomisk arrayanalys)
- FISH-analys utan känd hereditet, t.ex. begäran om FISH analys av 22q11-deletionssyndrom baserat på ultraljudsfynd

*Notera särskilt att:*

- Om fullständig kromosomanalys önskas ska detta markeras separat. Om inte genomisk arrayanalys tydligt begärs kommer analysen att göras med G-bandsanalys.
- Vid begäran om genomisk arrayanalys ska blodprov från båda föräldrarna ALLTID bifogas (7-10 ml i EDTA-rör) samt tillhörande remiss "Prenataldiagnostik – genomisk array föräldraprov". Mer information om genomisk array finns i PM "Genomisk array (prenatal)" som finns att läsa på <http://vardgivare.skane.se/vardriktlinjer/laboratoriemedicin>. Klicka på "Råd och stöd" och titta under Klinisk genetik
- Om amnionvätskan är klart blodtillblandad, kommer kromosom-analys (G-band) alltid att utföras även om endast analys avseende kromosomerna 13, 18, 21, X och Y har efterfrågats.
- Analys avseende kromosomerna 13, 18, 21, X och Y görs normalt med QF-PCR. I möjligaste mån besvaras QF-PCR-analys inom 2 arbetsdagar om provet är oss tillhanda senast kl. 12 provtagningsdagen. För FISH-analys är svarstiden regelmässigt en dag längre.
- Fynd av en kromosomavvikelse vid QF-PCR-analys verifieras alltid med FISH-analys varför svarstiden då blir något längre. Vid fynd av kromosomavvikelse utsvaras analysen endast till inremitterande provtagare, inte till patienten.

**Känd hereditet**

När det föreligger en känd hereditet för kromosomförändring/ärftlig genetisk sjukdom hos föräldrarna utförs alltid:

- Undersökning av känd kromosomförändring hos förälder (metod varierar beroende på typ av kromosomförändring)
- Undersökning av känd nedärvd genetisk sjukdom i familjen (metod varierar beroende på typ av sjukdom)

Därtill kan även andra undersökningar vara aktuella (se ovan) beroende på frågeställning/önskemål.

**PRENATALDIAGNOSTIK AV AMNION- OCH KORIONCELLER - PM**

---

*Utöver det som anges för analyser utan känd hereditet (se ovan) gäller vid känd hereditet:*

- Det måste tydligt framgå av remissen att det finns en känd hereditet.
- *Typ av kromosomförändring/ärfvlig genetisk sjukdom samt personnummer på indexperson måste också anges.* Det är en fördel om kontakt med kliniken tas i förväg för att utreda typen av förändring och för att Genetiska kliniken i god tid ska kunna ta kontakt med det externa laboratorium som eventuellt är aktuellt.
- Vid molekylärgenetisk utredning är korionvävnad att föredra eftersom utbytet av material oftast är bättre vid provtagning och analysen kan göras tidigare under graviditeten.
- Vid riktade analyser ska blodprov på modern (7-10 ml i EDTA-rör) ALLTID bifogas för att utesluta maternell kontamination.

**Svarsrutiner,  
information till  
patient**

Vi kommer som tidigare att med brev svara direkt till patienten om analyssvaret är normalt och indikationen för analys är ålder/ökad risk vid KUB eller motsvarande. *Vi skickar alltså inte brev till patienten eller informerar patienten på annat sätt vid övriga indikationer.*

Enligt tidigare överenskommelse med Kvinnosjukvården vid Skånes Universitetssjukhus kommer patient vid vissa kända kromosomförändringar/ärfvliga genetiska sjukdomar att kontaktas direkt av Genetiska kliniken för ett mottagningsbesök. Vid mottagningsbesöket ges patient bland annat möjlighet att ställa frågor kring betydelsen av fyndet för den egna och det väntade barnets hälsa och för framtida graviditeter. Detta gäller framförallt om det framgår att familjen/ patienten tidigare varit i kontakt med Genetiska kliniken för genetisk vägledning.