

**GENETISK ANALYS VID INTRAUTERINA OCH PERINATALA DÖDSFALL - PM****GENETISK ANALYS VID INTRAUTERINA OCH PERINATALA DÖDSFALL – PM****Bakgrund**

Provtagning från det avlidna fostret/barnet är en förutsättning för att fastställa en eventuell genetisk orsak till dödsfallet. Kunskap om den genetiska orsaken kan vara av stor vikt för att sätta rätt diagnos och kan ge viktig information inför framtida familjeplanering, då den kan ge information om återupprepningsrisk vid nästa graviditet och göra riktad prenataldiagnostik möjlig. Även om slutgiltig diagnos inte skulle kunna fastställas i det akuta skedet kan material sparas för senare molekyllärologisk undersökning

**Indikationer**

- Synbar eller misstänkt missbildning/dysmorfologi
- Upprepade missfall (3 eller fler) hos paret
- Misstanke om specifikt mikrodeletionssyndrom
- Tidigare påvisad genetisk avvikelse i familjen – *ange vilken på remiss* - och därmed misstanke om genetisk imbalance eller specifik monogen sjukdom hos fostret/barnet

**Provtagnings-  
anvisningar och  
remiss**

Provtagningsanvisningar och en skrivbar remiss, "Remiss: Genetisk analys post mortem" finns tillgängliga på Region Skånes Analysportal (sökord post mortem): [www.analysportalen-labmedicin.skane.se](http://www.analysportalen-labmedicin.skane.se)

- *Post mortem inkl. intrauterin fosterdöd - genetisk analys*

Remissen kan även nås via Vårdgivare Skåne:

<https://vardgivare.skane.se/vardriktlinjer/laboratoriemedicin/>  
under "Remisser och blanketter".

För bästa möjliga förutsättningar att erhålla DNA av god kvalitet för konklusiv analys och material som säkert representerar fostret rekommenderas vävnadsbiopsi från fostret/barnet framför fostervattenprov/moderkaksprov. Traditionellt tas prov från hälsena eller hud och vid obduktion tas prov från lungvävnad.

Aktuell vävnad bör tas omhand så fort som möjligt. Om biopsin inte omedelbart kan skickas till laboratoriet bör den frysas (-80°C, särskilda rör krävs) och hanteras *efter överenskommelse med laboratoriet*. Färskrusen vävnad kan *inte* användas för cellodling.

**Frågeställningar****Förekomst av trisomi 13, 18, 21 eller monosomi X?**

Provet kommer att analyseras med QF-PCR (rutin på alla prov).

**Förekomst av annan kromosomavvikelse?**

Utredningen kan kompletteras med genomisk array om detta anges på remissen. Analys initieras då om QF-PCR visat normalt fynd.

**Förekomst av specifik molekyllärologisk avvikelse?**

Specifik frågeställning anges då på remissen. Val av metod varierar.

**GENETISK ANALYS VID INTRAUTERINA OCH PERINATALA DÖDSFALL - PM****Önskemål om arkivering av vävnad/DNA**

Vävnadsbiopsi arkiveras rutinmässigt. DNA arkiveras normalt inte. Om detta önskas behöver det anges på remissen.

**Analysmetoder****QF-PCR**

PCR-analys som riktas mot de numeriska kromosomavvikelser som oftast associeras med intrauterint/perinatalt dödsfall (trisomi 13, 18, 21 samt monosomi X). Analysen utförs på DNA som extraheras från vävnadsbiopsi.

**Genomisk array**

Screeningmetod som används för att utreda förekomst av genetiska imbalance i hela arvsmassan. Den praktiska upplösningen är beroende av markördensiteten i respektive kromosomsegment; ned till omkring 10 kb för deletioner och 30 kb för duplikationer. Analysen utförs på DNA som extraheras från vävnadsbiopsi.

**Annan molekylärgenetisk analys**

Omfattar metoder med varierande upplösning som riktas mot en specifik frågeställning. Kan innebära att extraherat DNA skickas för analys vid externt laboratorium. Analysen utförs på DNA som extraheras från vävnadsbiopsi.

**Arkivering av vävnadsbiopsi eller DNA**

Arkivering av vävnadsbiopsi eller DNA är lämplig då riktad frågeställning saknas vid obduktionstillfället men då det bedöms att det finns skäl att möjliggöra molekylärgenetisk analys i ett senare skede. DNA kan extraheras från vävnadsbiopsi vid provets ankomst till laboratoriet (om detta anges på remissen) eller i ett senare skede från vävnadsbiopsi som arkiverats. Arkiverad vävnadsbiopsi eller DNA ingår i Region Skånes biobank.

**Kontakt**

Vid frågor rörande provtagning och remisser, kontakta provmottagningen vid Klinisk genetik, tel. 046 - 17 63 68.

Vid frågor rörande val av analyser/omhändertagande, kontakta tjänstgörande läkare vid Klinisk genetik på tel. 046 - 17 33 62.

Adress:  
Labmedicin  
Klinisk Genetik  
221 85 Lund