

# Þróun fósturgreiningar



**Hildur  
Harðardóttir**

Það er heitasta ósk allra verðandi foreldra að eignast heilbriggt barn. En frá náttúrunnar hendi er það hins vegar staðreynd að ekki fæðast allir heilbrigðir. Talið er að 3% nýfæddra barna séu með einhverja alvarlega meðfædda missmíð (congenital anomaly) en allt að 5% ef með eru talin minniháttar frávik (1). Margir verðandi foreldrar óska eftir fósturgreiningu, ef hún er þá möguleg, sérstaklega ef aukin áhætta er þekkt eins og til dæmis hár aldur móður. Algengasti litningagalli meðal lifandi fæddra barna er þrístæða 21 en af þeim er helmingur með hjartagalla (2). Lífslíkur eru góðar en mismikil andleg fötlun er ávallt fyrir hendi. Ef um aðra litningagalla er að ræða hjá fóstri, svo sem þrístæðu 13 og þrístæðu 18, þá endar meðgangan oft með fósturláti, en fæðist börnin lifandi eru lífslíkur bágar. Einstæða X litnings (monosomy X) endar nánast alltaf með fósturláti, en ef barnið er lifandi fætt eru horfur góðar, bæði hvað varðar líkamlegt og andlegt atgervi. Það er því ljóst að barn með þrístæðu 21 hefur meiri og langvinnari áhrif á líf fjölskyldna sem þau fæðast inn í samanborið við börn með ýmsa aðra litningagalla.

Höfundur er sérfræðingur í fæðingarhjálp og kvensjúkdómum á Kvennadeild Landspítala Hringbraut.

## Litningarannsóknir á Íslandi

Síðastliðin 23 ár hefur öllum konum 35 ára og eldri verið boðið að fara í legvatnsástungu í leit að

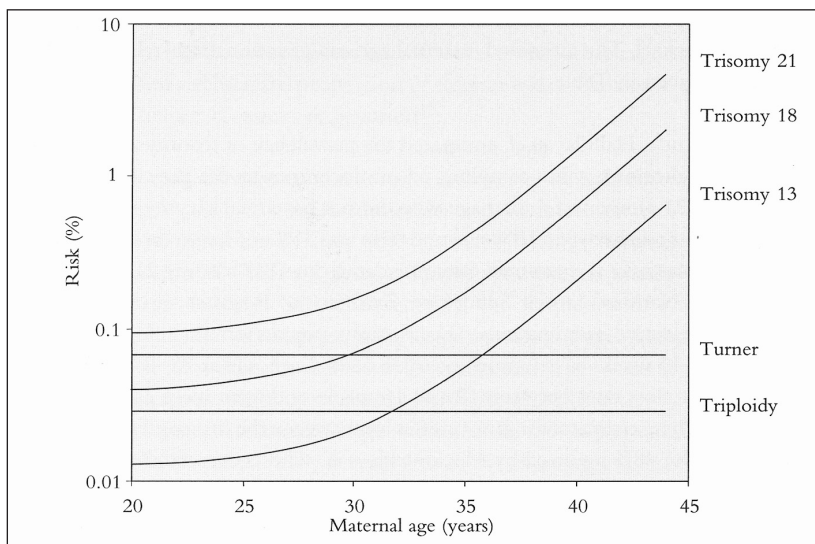
litningagöllum hjá fóstri, en það er vel þekkt að tíðni þrístæðna eykst með hækkandi aldri móður (mynd 1). Þegar legvatnsástungur hófust var þessi aldurs- hópur um 5% af öllum verðandi mæðrum. Langflestar konur í þessum aldurshópi hafa nýtt sér þennan valkost, sumar þó tvístígandi þar sem legvatnsástungan er ekki án áhættu, en allt að 0,5-1% kvenna missir fóstur í kjölfar ástungu (fósturgreiningardeild, óbirtar niðurstöður). Árið 1995 var framkvæmd 451 legvatnsástunga í Reykjavík og voru langflestar vegna aldurs móður. Ástungurnar leiddu til greiningar á tveimur tilfellum af þrístæðu 21 en í kjölfarið má búast við fjórum til fimm fósturlátum, væntanlega heilbrigðra fóstura. Því þurfti að gera 225 legvatnsástungur til að greina eitt tilfalli af þrístæðu 21. Aðalástæðan fyrir fjölgun legvatnsástungna er breytt aldursmáttverðandi mæðra, en nú er æ algengara að konur fresti barneignum og hlutfall verðandi mæðra 35 ára og eldri er nú 13%. (Upplýsingar úr íslensku fæðingaskráningunni.)

## Að meta líkur á litningagalla hjá fóstri

Það er ljóst að aldur móður er aðeins ein af mörgum breytum sem nota má til að meta líkur á litningagalla fósturs. Aðrar breytur, svo sem mælingar lífefnavaða í blóði móður og hnakkaþykktarmæling fósturs (nuchal translucency) má nota samhliða aldri móður til að meta hvort líkur á litningagalla fósturs séu auknar. Með þeim hætti má reikna líkindamat með tilliti til litningagalla, sérstaklega þrístæðu 13, 18 og 21, og bjóða aðeins þeim konum sem hafa óhagstætt líkindamat í aðgerð til greiningar á litningagerð fósturs. Þannig má auka fjölda greindra litningagalla á fósturskeiði meðal allra aldurshópa verðandi mæðra en samtímis fækka heildarfjölda inngrípa. Hafa þarf í huga að sumar verðandi foreldrar í eldri aldurshópunum munu ekki setta sig við óbeina aðferð, eins og líkindamat, og óska eftir legvatns-ástungu. Það mun vissulega standa þeim til boða eftir sem áður. Hins vegar býðst konum á öllum aldri líkindamat með tilliti til litningagalla fósturs, sem er nýmæli hér á landi.

## Hefur einhver áhuga?

Við sem störfum við fósturgreiningu vitum að margir verðandi foreldrar munu taka því fagnandi að fá líkindamat með tilliti til litningagalla fósturs. Við



**Mynd 1.** Aldur móður og líkur á litningagöllum fósturs.

Heimild: Nicolaides KH, Sebire NJ, Snijders RJM. The 11-14-week scan. The diagnosis of fetal abnormalities. New York, London: The Parthenon Publishing Group; 1999. Birt með góðfúslegu leyfi útgefanda.

fáum oft fyrirspurnir varðandi lífefnaskimun, en verðandi foreldrar hafa skoðað á veraldarvefnum hvernig slík skimun fer fram víða erlendis og þykir þar sjálfsgæður hluti af mæðravernd. Konur hafa óskað eftir að láta senda sýni til útlanda til lífefnaskimunar og bera kostnaðinn sjálfar, en af ýmsum ástæðum hefur sá kostur ekki verið nýttur í Reykjavík. Fjórðungssjúkrahúsið á Akureyri hefur hins vegar sent slík sýni til útlanda undanfarna 18 mánuði. Á veraldarvefnum má einnig finna upplýsingar um hnakkþykktarmælingar og líkindamat með tilliti til litningagalla fósturs og svo samþætt líkindamat með ómskoðun og mælingum á lífefnávísu.

Það er ljóst að í okkar upplýsta samfélagi sættir fólk sig ekki við lakari þjónustu en veitt er í nágrannalöndunum. Einnig má spyrja hvort verjandi sé að bjóða aðeins þá þjónustu sem veitt er í dag þar sem þær aðgerðir leiða til þess að tvö heilbrigð fóstur tapast fyrir hvert eitt fóstur sem greinist með litningagalla? Síðastliðin tvö ár hefur konum, 35 ára og eldri, sem eru að fhluga að fara í legvatnsástungu verið boðin hnakkþykktarmæling og líkindamat með tilliti til litningagalla fósturs og hafa margir verðandi foreldrar endurskoðað afstöðu sína til legvatnsástungu í kjölfarið. Þannig hefur legvatnsástungum fækkað um 200 á tveimur árum (3). Þær konur sem höfðu hagstætt líkindamat og völdu að fara ekki í legvatnsástungu hafa allar eignast heilbrigð börn. Það má því segja að ekki hafi einungis sparast 200 legvatnsástungur og sú vinna sem þeim fylgir, heldur má einnig búast við að tveimur heilbrigðum fósturum hafi verið forðað frá fósturláti. Yngri konur sem hafa heyrt af hnakkþykktarmælingum hjá eldri konum eru margar ósáttar að fá ekki sömu þjónustu og vilja fá líkindamat með tilliti til litningagalla fósturs, enda er um að ræða rannsókn sem getur gefið mikilvægar upplýsingar varðandi heilbrigði fósturs en hefur enga hættu í för með sér. Sumarið 2000 var gerð könnun á fósturgreiningardeild Kvennadeildar á áhuga verðandi foreldra á nýjum möguleikum í fósturgreiningu. Þar kom fram ótvíræður áhugi á ómskoðunum í meðgöngu, fósturgreiningu og líkindamati með tilliti til litningagalla fósturs (fósturgreiningardeild, óbirtar niðurstöður).

Að fara í rannsókn sem gefur líkindamat með tilliti til litningagalla fósturs ætti að vera val allra verðandi foreldra enda eru það þau sem eiga eftir að bera hitann og þungann af uppeldi og umönnun barnsins sem þau eiga í vændum. Þetta er í samræmi við tilmæli og leiðbeiningar frá Alþjóðaheilbrigðisstofnuninni (WHO) varðandi siðfræði og ráðgjöf tengda erfðafræðilegum rannsóknum á meðgöngu (4).

#### Heimildir

1. Shepard TH. Human teratogenicity. *Adv Pediatrics* 1986; 33: 225-7.
2. Rowe RD, Uchida IA. Cardiac malformation in mongolism. A prospective study in 184 mongoloid children. *Am J Med* 1961; 31: 726-8.
3. Harðardóttir H. Hnakkþykktarmælingar fósturs hjá konum 35 ára og eldri. Niðurstöður frá 1.1. 1999 til 31.12. 2000. *Læknablaðið* 2001; 87: 455-7.
4. [www.who.int/ncd/hgn/hgnethic.htm](http://www.who.int/ncd/hgn/hgnethic.htm)