UPPSALA UNIVERSITET

Fosterdiagnostik idag

Eva Bergman
Ordförande Ultra-ARG
Medicinskt ledningsansvar
Fostermedicinska mott
Akademiska sjukhuset

AKADEMISKA SJUKHUSET

UPPSALA UNIVERSITET

Vart är vi på väg?

” På 1980-talet var utmaningen för prenatal diagnostik att få material från fostret att analysera.

På 2000-talet är den stora utmaningen att bestämma vad man skall göra med det materialet. ”

Mark Evans

AKADEMISKA SJUKHUSET

UPPSALA UNIVERSITET

Perfekt finns inte!

Ingen metod finner allt!

AKADEMISKA SJUKHUSET

UPPSALA UNIVERSITET

Kvinnors val

- Kvinnor önskar fosterdiagnostik
- Vårdens erbjudanden tolkas som rekommendation
- Vid avvikelser:
  - Korrekt saklig information - skriftlig information saknas
  - Empati
  - Snabb specialistkonsultation
- Bestämma själva
- Behov av vägledning etisk/existentiell

AKADEMISKA SJUKHUSET

UPPSALA UNIVERSITET

Fosterdiagnostik i tabellform

	Anatomi	T21, 13, 18	Ärftlig sjukdom	Kön	Riskbedömning PE, SGA	Kostnad (SEK)
RUL	+ (80%)	+/-	-	+	-	1828
KUB	+ (40%)	+	-	-	-	3500
TUL	+ (40%)	+/-	-	-	+	2000?
NIPT	-	+	-	- (+)	-	4800
CVS/AMC	-	+	+	+	-	Kromosomanalys 11 000/7500
QF-PCR	-	+	-	+	-	4400/3000
Mikroarray	-	+	+/-	+	-	12 000
Genetiska paneler	-	-	+/-		-	10-16 000
DNA-analys	-	-	+	-	-	2-6000
Exomsekvensiering	-	+	+/-	+	-	28 000 (41 000 vid 3)
Helgenom-sekvensiering	-	+	+	+	-	?

AKADEMISKA SJUKHUSET