

Vanliga frågor

Vad är Panorama?

Panorama är ett icke invasivt foster test (NIPT "non-invasiv prenatal test") som kan påvisa viktig information om din graviditet så tidigt som vid nio veckors graviditet. Med Panorama kan du ta reda på ditt barns sannolikhet för vissa kromosomavvikelser, såsom Downs syndrom. Om du väljer det kan du även ta reda på ditt barns kön.

Hur fungerar Panorama fosterscreening?

Under graviditeten passerar små bitar DNA från barnets moderkaka in i mammas blod. Panorama använder ett blodprov, som är taget från moderns arm, för att analysera barnets DNA för vissa kromosomala avvikelser som kan påverka barnets hälsa. Panorama utgör ingen fara för ditt barn, till skillnad från fostervattensprov och chorionic villi sampling (CVS), som medför en liten risk för missfall.

Vad screenar Panorama för?

För närvarande screenar testet för:

- **Trisomi 21 (även kallat Downs syndrom):** Detta orsakas av en extra kopia av kromosom 21. Downs syndrom är den vanligaste genetiska orsaken till intellektuell funktionsnedsättning som även kan leda till fosterskador i hjärtat eller andra organ samt hörsel- eller synproblem.
- **Trisomi 18 (även kallat Edwards syndrom):** Detta orsakas av en extra kopia av kromosom 18. Fostren har ofta allvarliga skador på hjärtat, hjärnan och andra organ. Spädbarn med Edwards syndrom avlider vanligtvis före ett års ålder. De som överlever har allvarlig funktionsnedsättning.
- **Trisomi 13 (även kallat Patau syndrom):** Detta orsakas av en extra kopia av kromosom 13. Spädbarn med Pataus syndrom avlider vanligtvis före ett års ålder. De som överlever har allvarlig intellektuell funktionsnedsättning. Det orsakar även många allvarliga missbildningar.
- **Monosomy X (även kallat Turners syndrom eller 45, X):** Detta orsakas av en saknad X kromosom och påverkar endast flickor. Flickor med Monosomy X kan ha hjärtfel, hörselproblem, lättare inlärningssvårigheter och är vanligtvis kortare än genomsnittet. Som vuxna är de ofta infertila.

- **Triploidi:** Detta beror på att man har en extra uppsättning av alla 23 kromosomer (totalt 69 kromosomer) och är förknippat med allvarliga fosterskador. En triploid graviditet kan orsaka allvarliga komplikationer för modern, såsom omfattande blödning efter förlossningen och en större risk att utveckla cancer. Ofödda barn med triploidi överlever sällan hela graviditeten och de som gör det avlider oftast inom några månader efter förlossningen. Det är viktigt för vårdgivaren att känna till triploidi, även om mamman får missfall, så att modern kan övervakas för komplikationer.
- **Klinefelters syndrom (även kallat 47, XXY):** Detta orsakas av en extra kopia av X kromosomen hos pojkar. Pojkar med Klinefelters syndrom kan ha inlärningssvårigheter, tenderar att vara längre än genomsnittet, och de flesta män med detta tillstånd är infertila.
- **Triple X syndrom (även känt som 47, XXX):** Detta orsakas av en extra kopia av X kromosomen hos flickor. Vissa flickor med trippel X syndrom har inlärningssvårigheter, och de flesta är längre än genomsnittet.
- **XY syndrom (även kallat Jacobs syndrom eller 47, XYY):** Detta orsakas av en extra kopia av Y kromosomen och påverkar endast pojkar. Pojkar med detta tillstånd tenderar att vara längre än genomsnittet och kan ha lätta inlärnings- och beteendestörningar.
- Panorama screenar även för fem mikrodeletionssyndrom som beskrivs på nästa sida.

Vilka är de möjliga utfallen från Panorama screeningstest?

I rapporten ges ett av följande resultat:

- **RESULTAT MED LÅG RISK:** Detta resultat innebär att risken att ditt ofödda barn har någon av de kromosomavvikelser som Panorama screenar för är mycket lågt. De flesta kvinnor som genomför Panorama screeningstestet kommer att upptäcka att deras barn har en låg risk för de testade avvikelserna.
- **RESULTAT MED HÖG RISK:** Detta resultat innebär att det finns en hög sannolikhet för att ditt barn har en avvikelse. Vi rekommenderar rådgivning av vår specialist för att diskutera ditt testsvar.

- I ett fåtal fall ges **INGET RESULTAT** Tillräcklig med information erhöles inte från blodprovet för att resultatet ska kunna utvärderas. Om detta inträffar kan vi rekommendera att ett nytt blodprov tas kostnadsfritt. I vissa fall kan rådgivning med specialist rekommenderas.

När får jag mina resultat?

Resultaten finns tillgängliga 10 arbetsdagar från att provet kommit in till laboratoriet.

Vad är mikrodeletioner? Vilka screenar Panorama för?

En liten, saknad (eller "raderad") bit av en kromosom kallas för en mikrodeletion. Till skillnad från Downs syndrom som förekommer oftare hos mödrar som är 35 år eller äldre, förekommer mikrodeletioner i samma grad hos gravida kvinnor oavsett ålder.

I många fall syns det inga avvikelser på ultraljudet som skulle tyda på att fostret har en mikrodeletion.

Många mikrodeletioner har en väldigt liten påverkan på ett barns hälsa och liv, men det finns några som kan orsaka intellektuella nedsättningar och medfödda fel.

Panorama analyserar fem mikrodeletioner som kan associeras med potentiellt allvarliga hälsoproblem:

- **22q11.2 deletionssyndrom (även kallade DiGeorge syndrom):** Barn födda med 22q11.2 deletionssyndrom har ofta hjärtfel, låga kalciumnivåer i blodet, immunförsvarsproblem och lätt till måttlig intellektuell funktionsnedsättning. De kan även ha njurproblem, problem med att äta och/eller lida av kramper.
- **1p36 deletionssyndrom:** Spädbarn födda med 1p36 borttagningssyndrom har svag muskeltonus, hjärt- och andra fosterskador, intellektuella funktionsnedsättningar, hörselnedsättning och beteendeproblem. Ungefär hälften av dessa barn lider av krampanfall.
- **Angelmans syndrom:** Barn födda med Angelmans syndrom har ofta fördröjda utvecklingsteg (som att sitta, krypa och gå), får krampanfall samt har problem med balans och gång. De har även allvarlig intellektuell funktionsnedsättning och de flesta utvecklar inte någon talförmåga.
- **Cri-du-chat syndrom (även kallat 5p minus):** Barn födda med Cri-du-chat syndrom har ofta låg födelsevikt, litet huvud och minskad muskeltonus. Svårigheter med att äta och andas är också vanliga komplikationer. De har även måttlig till svår intellektuell funktionsnedsättning.

- **Prader-Willis syndrom:** Barn födda med Prader-Willis syndrom har låg muskeltonus och problem med att äta och öka i vikt. De har även intellektuella funktionsnedsättningar. Som barn och vuxna har de snabb viktökning och utvecklar ofta överviktsrelaterade medicinska problem.

Vem är Panorama fosterscreening till för?

Många gravida kvinnor vill ha vetskap om sitt ofödda barns hälsa. Om du vill ha information om ditt barns hälsa, prata med din vårdgivare. Han eller hon kan ge dig råd om vilka tester som du kan välja mellan.

Panorama fosterscreening är utformat för kvinnor i alla åldrar och etniciteter som är minst 9 veckor gravida. Panorama kan för närvarande inte användas vid graviditet med fler än två foster, eller surrogatmödraskap eller äggdonation med fler än två foster.

Vad finns det för alternativ till Panorama fosterscreening?

Panorama är inte det enda screeningstestet som är tillgängligt under graviditeten. Äldre screeningtester som mäter hormoner i en gravid kvinnas blod (serumscreeningstest) kan också påvisa om det finns högre sannolikhet för att ditt barn har en kromosomal avvikelse, såsom Downs syndrom. Serumscreeningstest är mindre exakta än Panorama vid screening för avvikelserna ovan. Detta innebär att serumscreeningstester är mer sannolika än Panorama att missa vissa kromosomavvikelser eller indikera en ökad sannolikhet för en kromosomavvikelse när det inte finns någon.

Panorama är ett screeningstest; det är inte ett diagnostiskt test. Detta innebär endast att testresultat från Panorama varnar dig om ditt barn har större sannolikhet för kromosomavvikelse. Invasiv diagnostisk testning, såsom fostervattensprov och CVS, är nödvändig för att veta säkert om barnet har en kromosomavvikelse. Dessa tester har en liten risk för missfall.

Läs mer på www.natera.com/panorama-test