

Masteroppgave i genetisk veiledning

Masterprogram i helsefag, Vår 2018

**Å UTSETTE GLEDEN; EN KVALITATIV STUDIE OM GRAVIDE KVINNERS
ERFARINGER MED Å GJENNOMGÅ INVASIV FOSTERDIAGNOSTIKK**

Institutt for Global Helse og Samfunnsmedisin (IGS)
Universitetet i Bergen



Andrea Fotland Krohn-Hansen
Mai 2018

Forord

Arbeidet med denne masteroppgaven har gitt meg innblikk i den kvalitative forskningsprosessen. Dette har vært utfordrende og veldig interessant, men selv om læringskurven har vært bratt, er det fortsatt en lang vei å gå. Jeg takker Institutt for Global Helse og Samfunnsmedisin ved Universitetet i Bergen for denne muligheten.

Jeg vil takke alle mine informanter som valgte å dele sine tanker og erfaringer med meg midt oppi en svært sårbar del av livet. Jeg er ydmyk overfor deres historier og for noen veldig utfordrende situasjoner. Jeg er imponert over hva disse kvinnene måtte stå i og likevel klarte å være så åpen og ærlig i møte med meg.

Jeg har vært heldig å få faglig støtte av mine to veiledere Åshild Lunde og Astrid Blystad. Deres tålmodighet, erfaring og vitenskapelige klokskap har hjulpet meg til å kunne fullføre denne oppgaven.

Jeg vil også takke jordmødrene på Kvinneklinikken ved Haukeland Universitetssykehus for at de tok i mot meg med åpenhet og stor velvilje til å rekruttering av informanter.

Dette studiet ble gjennomført ved siden av jobb på Laboratoriet ved Kvinneklinikken, Haukeland Universitetssykehus og deretter ved siden av jobb som genetisk veileder ved medisinsk genetisk avdeling ved Haukeland Universitetssykehus. En stor takk til mine kolleger ved medisinsk genetikk som har hjulpet og støttet meg dette siste året.

Det har tatt tid å bli ferdig med dette studiet da jeg også fikk en sønn underveis i forløpet. Tusen takk til min mann Mattis som alltid støtter meg og alltid er villig til å ta på seg den ekstra belastningen prosjektert medførte.

Bergen mai 2018

Andrea Fotland Krohn-Hansen

Sammendrag

Fosterdiagnostikk tilbys i Norge til gravide kvinner som er 38 år eller eldre ved forventet termin. Dette refereres til som fosterdiagnostikk på aldersindikasjon. Gravide kvinner tilbys også fosterdiagnostikk hvis det i tidligere svangerskap har vært tegn til utviklingsavvik hos foster/barn, eller hvis kvinnen eller hennes partner har en medfødt risiko for genetisk sykdom. Før fosterdiagnostikk skal det gis informasjon og / eller genetisk veiledning. Formålet med denne studien var å øke kunnskapen om hvordan gravide kvinner opplever genetisk veiledning og genetisk informasjon, invasiv prøvetaking, og tiden før resultatet av prøven er klar. En kvalitativ metodisk tilnærming ble benyttet og data ble samlet inn ved individuelle semi-strukturerte intervju av 10 gravide kvinner som hadde gjennomgått invasiv fosterdiagnostikk og fått genetisk veiledning eller genetisk informasjon. I perioden fra prøvetaking og tiden før resultatet kom ble opplevd av kvinnene som å leve i et vakuum og å "utsette gleden" og de beskrev en følelse av ambivalens til graviditeten. Seks kvinner fikk genetisk informasjon, og kvinnene opplevde denne som kort, effektiv og teknisk. Informantene erfarte også at innholdet la for lite vekt på invasiv prøvetaking og abort. To kvinner fikk genetisk veiledning som de beskrev som tilfredsstillende. Funnene gir en indikasjon på at flere gravide kvinner som gjennomgår invasiv fosterdiagnostikk bør få tilbud om genetisk veiledning. Alle kvinnene var opptatt av nålen som ble brukt under prøvetakingen, og risikoen for abort etter fostervannsprøve eller morkakeprøve.

Abstract

In Norway prenatal diagnostics is offered to pregnant women 38 years of age or older at expected term. Prenatal diagnostics is also offered if a pregnant woman has experienced developmental defects in a fetus or child in previous pregnancies, or if the woman or her partner has an innate risk of genetic disease. Prior to prenatal diagnostics information and/or genetic counseling is to be provided. This is regulated by the *Medical Act Concerning Biotechnology Use etc. (2003)* (Bioteknologiloven, 2003) . The purpose of this study was to explore how pregnant women experienced genetic information and genetic counseling, invasive testing, and the time before the result of their tests was ready. Data was collected using individual semi-structured interviews. 10 pregnant women who had gone through prenatal diagnostics were interviewed. The women had been offered prenatal diagnostics based on advanced maternal age, genetic risk or discoveries at an early ultrasound examination. The women described that they experienced a vacuum, putting the “joy on hold” and feeling ambivalence towards the pregnancy, during the period from the genetic information and genetic counseling, the testing and before the reporting of the result was provided. Six of the women interviewed were provided with genetic information. Most of the women experienced the session as brief, efficient and ‘technical’. The pregnant women felt there was a lack of information regarding the invasive procedure and abortion. Two women interviewed were provided with genetic counseling and which was described as good. The result should be explored further, but may indicate that women undergoing invasive prenatal diagnostic should be offered genetic counseling. All of the women interviewed were worried about the needle used during the tests, and experienced fear of miscarriage after the amniocentesis or chorion villus sample.

Innholdsfortegnelse

1. INTRODUKSJON	6
1.1 Bakgrunn	6
1.2 Indikasjon for fosterdiagnostikk	7
1.3 Genetisk veiledning og genetisk informasjon	8
1.4 Risiko informasjon og diagnostisk informasjon	10
1.5 Prøvetaking	11
1.6 Hensikt og problemstilling	11
Hensikt	11
Problemstilling	12
2. METODE	12
2.1 Valg av forskningsdesign og teoretisk forankring	12
2.2 Utvalg og rekruttering	13
2.3 Datainnsamling	14
2.4 Analyse av dataene	16
2.5 Betraktninger rundt metode og datainnsamling	19
2.6 Etsiske betraktninger	21
3. RESULTATER	22
Evas historie: Om erfaring med genetisk informasjon	23
Om å forstå mulighetene og risikoestimat:	24
Om behov for informasjon:	25
Christines historie: Om å vente på resultatet	26
Om å utsette gleden	28
Om frykten for abort og en stor nål i magen	29
Om å oppleve ambivalens	30
4. DISKUSJON	30
Kvinnenes tidligere erfaringer	31
Det gode møtet	32
Vente på et potensielt dårlig prøvesvar	33
5. STUDIENS BEGRENSNINGER	35
6. KONKLUSJON OG IMPLIKASJONER FOR PRAKSIS	38
7. VIDERE FORSKNING	38
8. REFERANSER	39
9. VEDLEGG	41
9.1 Informasjonsskriv og samtykke	
9.2 REK godkjenning	
9.3 Intervjuguide	

1. INTRODUKSJON

1.1 Bakgrunn

I Norge får alle kvinner tilbud om ultralyd i svangerskapsuke 17-19. Dette er rutinemessig ultralyd som estimerer termin, antall fostre, man undersøker placentas plassering og ser etter strukturelle abnormaliteter (Reinar, Smedslund, Fretheim, Hofmann, & Thurmer, 2008). Fosterdiagnostikk tilbys kvinner over 38 år ved forventet termin og kvinner som har risiko for genetisk sykdom (Helsedirektoratet, 2011). Fosterdiagnostikk gir gravide kvinner muligheten til å gjøre informerte valg når det gjelder å fortsette eller å avbryte et svangerskap (Reed & Berrier, 2016). Fosterdiagnostikk kan også gi kvinner mulighet til å planlegge fødselsmåte eller eventuell behandling av barnet etter fødselen. Invasiv fosterdiagnostikk kan være belastende for den involverte kvinnen på ulike plan (Aune & Moller, 2012). Prosessen innebærer genetisk informasjon eller genetisk veiledning, invasiv prøvetaking som fostervannsprøve eller morkakeprøve, og en ventetid på omtrent en uke før svaret er klart.

Min faglige bakgrunn som bioingeniør ved Kvinneklinikken i Bergen har gitt meg et visst innblikk i situasjonen til kvinner som gjennomgår invasiv fosterdiagnostikk, men møtene har vært overfladisk og korte gjennom for eksempel prøvetaking. Dette har økt min nysgjerrighet i forhold til å få et mer helhetlig bilde av hvordan det oppleves å gjennomgå invasiv fosterdiagnostikk. I tillegg til selve prosessen fosterdiagnostikk var jeg interessert i kvinnenes bakgrunn, deres tidligere erfaring og det de hadde med seg i "bagasjen" som kunne bidra til å påvirke deres opplevelse av veiledning, prøvetaking og ventetid. Valgene disse kvinnen står overfor og informasjonen kvinnene må forholde seg til innenfor et gitt tidsrom virker nesten umulig å forstå for en som står på utsiden. Refleksjoner og nysgjerrighet som medmenneske og som mor har fungert som inspirasjon til å gjennomføre denne oppgaven.

LeRoy (2010) referert i Jun et al. (2016) påpeker at fosterdiagnostikk kan være utfordrende når det gjelder å ta inn over seg informasjonen som blir gitt, de ulike valgene kvinnen står overfor og forståelsen av et risikoestimat. Vissheten om at selve inngrepet kan føre til provosert abort kan oppleves som vanskelig for den involverte kvinnen (Klages et al., 2017). Studier indikerer videre at noen kvinner opplever motstridende følelser til svangerskapet og vanskeligheter knyttet til valget om å fortsette eller avbryte svangerskapet når prøvesvaret er klart (Lotto, Armstrong, & Smith, 2016; Ramdaney, Hashmi, Monga, Carter, & Czerwinski, 2015).

En ny koreansk studie fant at det bør være en gjensidig og tydelig kommunikasjon med kvinner som gjennomgår fosterdiagnostikk, dette for å redusere belastningen for kvinnene (Jun et al., 2016). Sun et al. (2008) intervjuet gravide kvinner som fikk fosterdiagnostikk på aldersindikasjon, og formidlet at kvinnene beskrev at de var i en periode der alt var usikkert. Studien påpekte også viktigheten av å være oppmerksom på kvinnenens bekymringer når de gjennomgår amniocentese. Dette er i samsvar med en australsk studie som viste til viktigheten av å gi kvinner tilgang til nøyaktig informasjon og støtte når de gjennomgår fosterdiagnostikk (J. Hodgson et al., 2016). Amerikanske og taiwanske forskere undersøkte variabler som kan påvirke valget om å beholde eller abortere etter at det var påvist kromosomfeil hos fosteret. Forfatterne påpekte viktigheten av at helsearbeidere som jobber tett med gravide kvinner som gjennomgår fosterdiagnostikk er oppmerksom og varsomme. Helsearbeiderne må se hver enkelt kvinne og lytte til deres bekymringer (Hawkins, Stenzel, Taylor, Chock, & Hudgins, 2013; Sun et al., 2008). Nuccio et al. (2015) fant at invasiv fosterdiagnostikk kan være en belastning for gravide kvinner og at det bør gis genetisk veiledning på forhånd. (Sahin & Gungor, 2008).beskriver videre at ventetiden på prøvesvar etter invasiv fosterdiagnostikk kan oppleves som den vanskeligste delen av prosessen for mange og Allison et al. (2011) skriver på liknende vis at kvinner som gjennomgår fosterdiagnostikk opplever psykologisk stress som kan være undervurdert.

Et viktig utgangspunkt for oppgaven var å få et innblikk i kvinnenens egne opplevelser med; genetisk informasjon, genetisk veiledning, prøvetaking og tiden før resultatet er klart. I en artikkel fra *Journal of genetic counseling* beskriver en kvinne selv hvordan hun opplevde prosessen med fosterdiagnostikk og det å stå overfor en nesten umulig avgjørelse:

” I had anticipated that it would be ”really sad” to have this happen, but I had no idea of how emotionally devastating it would be....” Videre beskriver hun; ” I almost felt that I couldn’t breathe, could hardly move.... I was unprepared for these feelings over loosing only a fetus” (Green, 1992 s. 57 og 61).

1.2 Indikasjon for fosterdiagnostikk

Fosterdiagnostikk defineres som undersøkelser før fødsel. Føtale celler, foster eller en gravid kvinne undersøkes med det formål at man skal få informasjon om fosterets genetiske

egenskaper eller for å påvise eller utelukke sykdom eller utviklingsavvik hos fosteret (Bioteknologiloven, 2003, § 4-1). Alle gravide kvinner som er 38 år eller eldre ved forventet termin får tilbud om fosterdiagnostikk. Dette er regulert gjennom *Lov om medisinsk bruk av bioteknologi m.m* (2003) - heretter *Bioteknologiloven* - og blir omtalt som *fosterdiagnostikk på aldersindikasjon*. Gravide vil også få et tilbud om fosterdiagnostikk dersom det i tidligere svangerskap har vært påvist utviklingsavvik hos foster/barn, eller det foreligger risiko for genetisk sykdom hos kvinnen eller hennes partner (Helsedirektoratet, 2011).

1.3 Genetisk veiledning og genetisk informasjon

Før fosterdiagnostikk utføres skal det gis informasjon og eventuelt genetisk veiledning, slik at kvinnen kan velge om hun vil benytte seg av tilbudet. Med hensyn til informasjon og veiledning presiserer Bioteknologilovens § 4-4 dette på følgende måte:

Ved fosterdiagnostikk skal kvinnen eller paret før undersøkelsen gis informasjon som blant annet skal omfatte at undersøkelsen er frivillig, hvilken risiko som er forbundet med gjennomføring av undersøkelsen, hva undersøkelsen kan avdekke og hvilke konsekvenser dette kan få for barnet, kvinnen, paret og familien. Dersom det er mistanke om genetisk sykdom skal kvinnen eller paret også gis genetisk veiledning. Hvis undersøkelsen viser at fosteret kan ha en sykdom eller et utviklingsavvik, skal kvinnen eller paret gis informasjon og genetisk veiledning om den aktuelle sykdommen eller funksjonshemmingen, samt om gjeldende rettigheter og aktuelle hjelpetiltak. (Bioteknologiloven, 2003, § 4-4)

I Nasjonal strategi for persontilpasset medisin i helsetjenesten skiller det mellom genetisk veiledning og genetisk informasjon på følgende måte:

Genetisk veiledning skiller seg fra det generelle informasjonskravet ved at denne veiledningen går lenger enn det som følger av annen helselovgivningen, både fordi det forutsettes en spesialisert kompetanse hos den som skal gi veiledningen, og fordi genetisk veiledning foregår over tid. (Helsedirektoratet, 2016)

Den genetiske informasjonen eller genetiske veiledningen skal formidle til den gravide eller paret sannsynligheten eller risikoen for at den aktuelle tilstanden vil inntreffe. Det fokuseres også på sannsynligheten for at den valgte metoden vil kunne påvise sykdom hos fosteret, risiko forbundet med selve prøvetakingen, hvor lang tid det vil ta før svaret foreligger og om det er aktuelt å gjenta prøvetakingen dersom prøven eller analysen ikke er teknisk vellykket. Det informeres også om hvilke muligheter som finnes dersom det blir påvist en alvorlig genetisk tilstand hos fosteret. Ved ønske om svangerskapsavbrudd skal det også gis informasjon om behov for søknad og nemndbehandling og hvordan aborten vil forløpe. Den som gir genetisk informasjon eller genetisk veiledning må forsikre seg om at paret har forstått at en ikke er forpliktet til svangerskapsavbrudd uansett hva resultatet viser og at det ikke vil være nødvendig å ta en avgjørelse på forhånd (Paus, 2009 s. 186-187).

Genetisk veiledning kan i følge Fraser (1974) defineres som en kommunikasjonsprosess der menneskelige problemer i forbindelse med forekomst og risiko for forekomst av en alvorlig eller genetisk sykdom i en familie, belyses. Prosessen involverer en eller flere faglig kompetente personer som forsøker å hjelpe individer eller en familie til;

1. Å forstå medisinske fakta, inkludert diagnose, sannsynligheten for utvikling av sykdom og tilgjengelig behandling;
2. Å forstå arvelige faktorer som kan bidra til sykdom, og risikoen for gjentakelse hos slektninger;
3. Å forstå valgmulighetene som finnes i forbindelse med å leve med risikoen for gjentakelse;
4. Å velge den handlemåte som virker akseptabel i lys av den enkeltes risiko og familiens mål, ønsker, handlinger og å støtte den avgjørelsen;
5. Å tilpasse seg sykdommen hos enkeltindivider i en familie og eventuell risiko for gjentakelse av sykdommen (Fraser, 1974 s. 637).

I min studie ble den genetiske informasjonen gitt av jordmødre ved en seksjon for Fostermedisin og Ultralyd ved en Kvinneklinikk ved et sykehus i Norge. Den genetiske informasjonen har en varighet på omkring 15 min. Jordmødre som gir genetisk informasjon har denne oppgaven som en av flere ved seksjon for fostermedisin og ultralyd. Tidligere var det de medisinske genetiske avdelingene som hadde ansvar for å gi genetisk veiledning i forbindelse med fosterdiagnostikk. I dag har jordmødre fått opplæring av genetiske veiledere til å utføre oppgaven. Den genetiske veiledningen i denne studien ble gitt av en genetisk

veileder eller genetiker ansatt ved en avdeling for medisinsk genetikk. Ved genetisk veiledning er det avsatt en time til samtale med kvinnene sammen med eventuelt hennes partner.

1.4 Risiko informasjon og diagnostisk informasjon

Fosterdiagnostiske undersøkelser kan gi to ulike typer informasjon; *diagnostisk informasjon* og *risikoinformasjon*. Diagnostiske undersøkelser i forbindelse med fosterdiagnostikk kan gi den gravide informasjon knyttet til om fosteret har den tilstanden som det blir undersøkt for (Helsedirektoratet, 2011). Fosterdiagnostikk som gir diagnostisk informasjon kan innebære invasive diagnostikk som morkakeprøve eller fostervannsprøve. Invasiv diagnostikk er relatert til genetiske sykdommer som trisomier og andre kromosomfeil. Det blir i slike tilfeller tatt prøver fra morkake (11. svangerskapsuke) eller fostervann (15. svangerskapsuke). Det tar omkring 1 uke før svaret foreligger fra slik diagnostikk. Slike prøver medfører en abortrisiko på ca. 0,5% (Olney et al., 1995).

Risikoinformasjon som fosterdiagnostisk undersøkelse kan gi den gravide et risikoestimat som sier noe om sannsynligheten for å få et barn med utviklingsavvik. KUB- test (kombinert ultralyd og blodprøve) er et eksempel på en slik undersøkelse. Den gravide kan da få en indikasjon, men ikke et sikkert svar på om hun bærer et barn med de vanligste kromosomfeilene, trisomi 18, 13 eller 21. Hvis risikovurderingen etter KUB-test er veiledende 1:250 eller høyere kan den gravide velge om hun ønsker å gå videre med invasive diagnostiske undersøkelser, som for eksempel morkake-, eller fostervannsprøve. Nylig godkjente Helse-og omsorgsdepartementet bruk av non-invasiv-prenatal-test (NIPT) som en sekundærttest til KUB for påvisning av trisomi 13, 18 og 21. Godkjenningen innebærer at NIPT kan benyttes dersom den gravide først har tatt KUB test og fått påvist høy risiko for trisomi hos foster (1:250 eller høyere) (Helse & omsorgsdepartementet, 2017). NIPT er en blodprøve av mor for å få genetisk informasjon om fosteret. Metoden benytter fritt DNA fra fosteret som finnes sirkulerende i mors blod, og blir brukt for å undersøke om fosteret har Downs syndrom eller andre kromosomavvik (Liao, Gronowski, & Zhao, 2013).

1.5 Prøvetaking

KUB- test (kombinert ultralyd og blodprøve) gir risikoinformasjon og et risikoestimat for de vanligste kromosomfeilene (trisomi 13, 18 og 21). Testen utføres mellom uke 11 og 14 i svangerskapet. Denne metoden måler konsentrasjonen av Plasma Protein (PAPP-A) og beta Humant Chorion Gonadotropin (beta- hCG). Trisomi 21 svangerskap viser ofte økt konsentrasjon av fritt beta-hCG og lav konsentrasjon av PAPP-A. Det blir også utført tidlig ultralyd der nakkefold måles, samt fosterets sittehøyde (CRL) som uttrykk for fosterets alder. Risiko for trisomier beregnes videre basert på blodprøve, ultralyd og mors alder (Paus, 2009 s. 190-191).

Fostervannsprøve kalles amniocentese som betyr at det lages hull i amniosekken rundt fosteret. Dette er en invasiv prosedyre som utføres etter 15. Svangerskapsuke og prøvetakingen er forbundet med 0,5-1% risiko for ufrivillig abort. Det benyttes celler i fostervannet fra fosteret til dyrking og diagnostiske tester. Før fostervannsprøven blir det gjort en ultralydundersøkelse for å se etter antall fostre, størrelse, gestasjonsalder og hvilket sted som er best egnet å stikke. Morkakeprøve er også en invasiv prosedyre der det tas ut en liten del av morkaken med en sprøyte. Prøven tas gjennom magen eller gjennom skjeden og livmorhalsen. Prøvematerialet vil inneholde celler fra både mor og fra fosteret. Risikoen for ufrivillig abort er ca. 1%. I forhold til fostervannsprøve har morkakeprøve den fordel at den genetiske diagnostikken kan skje tidligere i svangerskapet (fra uke 10) (Paus, 2009 s. 192-193).

1.6 Hensikt og problemstilling

Hensikt

Gravides tanker og erfaringer knyttet til invasiv fosterdiagnostikk var hovedfokus i denne studien. Målet med studien var å få et innblikk i kvinners erfaringer med genetisk informasjon og genetisk veiledning, prøvetaking og ventetiden før svaret forelå. Det er gjort få studier, og derfor foreligger det lite kunnskap om hvordan det oppleves for gravide kvinner å vente på svar fra invasiv fosterdiagnostikk. Slik kunnskap ville kunne gi ny og viktig informasjon om ivaretagelse av denne pasientgruppen.

Kvalitative studier som undersøker gravide kvinners opplevelse av genetisk informasjon og genetisk veiledning, prøvetaking og ventetiden før svaret fra invasiv fosterdiagnostikk, er også av betydning for å øke kunnskapsgrunnlaget i en tid der medisinske muligheter for kartlegging av risiko for sykdom hos fosteret raskt øker.

Problemstilling

Hvilke erfaringer har kvinner med genetisk informasjon eller genetisk veiledning i forbindelse med invasiv fosterdiagnostikk, prøvetaking og hvordan opplever kvinnene tiden før svaret foreligger?

2. METODE

I det følgende presenteres oppgavens metode inkludert forskningsdesign, utvalg, datainnsamling og analyse. Videre gis praktiske detaljer vedrørende studien og en beskrivelse av informantene. Avslutningsvis følger en klargjøring av refleksjoner rundt egen forforståelse og etiske betraktninger.

2.1 Valg av forskningsdesign og teoretisk forankring

I denne studien ble kvalitative forskningsintervjuer valgt fordi målet med studien var å generere dybdekunnskap. Kvalitative intervjuer kan benyttes dersom man ønsker å utforske personlige erfaringer, opplevelser og refleksjoner (Malterud, 2011).

Å nytte en kvalitativ tilnærming ble ansett som den best egnete måten å få et innblikk i kvinners erfaringer med fosterdiagnostikk. Det er ikke gjort liknende studier i Norge der gravide kvinner intervjues før prøvesvaret fra invasiv fosterdiagnostikk er klart. Derfor var det betydelig interesse for dette temaet innen fagmiljøet.

En kvalitativ tilnærming vil kunne frembringe dybdekunnskap gjennom en rekke ulike metodiske teknikker. Kvalitative tilnærminger kan således gi innsikt der kunnskapsgrunnlaget er tynt og kan være en hensiktsmessig tilnærming når problemstillingen er sammensatt og kompleks og vi stiller oss åpne for flere mulige svar (Malterud, 2011 s. 29).

Teoretisk forankring

Denne studiens hensikt var å utforske kvinners erfaringer og opplevelser med å få utført invasiv fosterdiagnostikk. Studien kan ikke betegnes som en fenomenologisk studie, men på bakgrunn studiens problemstilling og hensikt trekker studien i noen grad på fenomenologisk tenkning. Tornquist (2009 s. 189) beskriver Maurice Merleau-Ponty sin fenomenologi som en filosofi der kroppen vektlegges som sentrum for erfaring og erkjennelse. Videre sier Tornquist (2009 s. 189) at fenomenologi er opptatt av hvordan erfaring og kunnskap etableres. Sentralt i fenomenologi er begrepet livsverden. Med dette menes at mennesker har en grunnleggende tilhørighet til verden, der vi er i verden og vi er en del av verden (Thornquist, 2009 s. 190). Livsverden er også den verden menneskene møter den i hverdagen, slik den fremtrer både i den umiddelbare og middelbare opplevelse (Kvale & Brinkmann, 2009 s. 48).

Kvinnene som ble intervjuet i denne studien beskrev sine erfaringer og opplevelser i sin livsverden. Å trekke på en fenomenologisk forståelse kan være til hjelp for å kunne forstå kvinnenes erfaringer slik de formidlet det i intervjuene. I oppgaven formidles livsverden slik den formidles av kvinnene ut fra en forståelse av at den virkelige virkeligheten er den menneskene formidler og oppfatter (Kvale & Brinkmann, 2009 s. 45).

2.2 Utvalg og rekruttering

I denne studien ønsket jeg å intervju gravide kvinner som hadde fått utført invasiv fosterdiagnostikk i form av morkakeprøveprøve eller fostervannsprøve. Det var ønskelig å intervju kvinnene i perioden før de hadde fått prøvesvaret. I utgangspunktet skulle kvinnene ha fått genetisk informasjon eller genetisk veiledning. Kvinner som var aktuelle for studien skulle også enten ha utført KUB- test og fått påvist økt risiko for trisomi 13, 18 eller 21, eller ha en kjent genetisk sykdom i familien. Kvinnene ble rekruttert til studien av den legen eller jordmoren som var ansvarlig for behandlingen. Kvinnene fikk muntlig informasjon om studien sammen med et informasjonsskriv der de kunne ta stilling til om de ønsket å delta i studien, samt kontaktinformasjon hvis de hadde spørsmål. Det ble presisert at deltakelse i studien var frivillig, man kunne trekke seg fra studien underveis og at de ville beholde sin konfidensialitet gjennom hele studien. Lege eller jordmor spurte den aktuelle kvinnen om hun ønsket å delta i studien, og lege/jordmor kontaktet videre meg dersom de hadde en aktuell informant. Kvinnene signerte samtykkeerklæring når jeg møtte dem for å utføre intervjuet,

Før rekrutteringen hadde jeg laget en informasjonsperm som var tilgjengelig for alle ansatte på den aktuelle avdelingen. Permen inneholdt utfyllende informasjon om studien, REK-godkjenning og min kontaktinformasjon. Permen var tenkt som et ”oppslagsverk” slik at de som skulle informere kvinnene om studien var sikret tilstrekkelig informasjon med tanke på studiens innhold og sensitivitet.

Et strategisk utvalg vil kunne belyse studiens problemstilling på best mulig måte (Malterud, 2011 s. 56). Et slikt utvalg gjør at man kan samle data fra relevante kilder som er hensiktsmessig for studiens problemstilling. Det var ønskelig at kvinnene som ble intervjuet hadde en variasjonsbredde slik at det skulle være mulig å beskrive ulike sider ved problemstillingen. Kvinnene som er inkludert i studien hadde ulik bakgrunn når det gjaldt utdanning, barn og tidligere erfaring med fosterdiagnostikk. Kvinnenes variasjonsbredde og ulike inngang til fosterdiagnostikk ville potensielt kunne gi ulik informasjon. Av praktiske årsaker ble kvinner som ikke snakket norsk ekskludert fra studien.

2.3 Datainnsamling

Over en periode på 5 måneder intervjuet jeg 10 gravide kvinner som alle hadde fått utført invasiv fosterdiagnostikk i form av en morkakeprøve eller en fostervannsprøve. 8 intervju ble utført på et egnet rom ved avdelingen, 1 ble utført på informantens arbeidsplass og 1 ble utført hjemme hos informanten. 6 kvinner ble intervjuet rett etter utført prøvetaking og 4 av kvinnene ble intervjuet noen få dager etter prøvetakingen. Det ble tilbudt enkel servering av sjokolade og kaffe eller vann. Hensikten var å skape en rolig og avslappet stemning, og for at kvinnene skulle ha noe å ”holde i” under intervjuene. Dette var en vanskelig og følelsesladet situasjon for kvinnene og kvinnene hadde nok med å fortelle sin historie.

Det var viktig for meg at kvinnene følte seg trygge og ivaretatt under samtalene. I følge Malterud (2011) er trygghet og fortrolighet mellom intervjuer og informant avgjørende for å klare å fange noe vi ikke visste fra før. Dette tilstrebet jeg i møte med kvinnene i studien. Jeg småpratet litt før intervjuet startet, og forklarte kort hvordan jeg hadde tenkt å gjennomføre intervjuet og presiserte at samtalen ble tatt opp på bånd. Intervjuene varte i omkring 1 time og ble tatt opp med båndopptaker. Det var kun undertegnede og kvinnen som var tilstede under intervjuene. I de tilfellene der kvinnen hadde med seg sin partner ble han bedt om å vente utenfor til intervjuet var ferdig.

En intervjuguide (se vedlegg 9.4) ble utformet før intervjuene. Intervjuguiden inneholdt følgende hovedtema:

- Erfaringer med genetisk veiledning eller genetisk informasjon
- Erfaringer knyttet til spørsmål rundt selve prøvetakingen (morkakeprøven eller fostervannsprøven)
- Ventetiden i forbindelse med svaret på morkakeprøven eller fostervannsprøven

For å besvare problemstillingen best mulig, ønsket jeg å dekke disse temaene i løpet av intervjuet. Rekkefølgen på spørsmålene var ikke avgjørende i denne sammenheng.

Intervjuguiden inneholdt også underemner som kunne benyttes som oppfølgingsspørsmål dersom det ble behov for det. Jeg presenterte de tre hovedtemaene for kvinnene før intervjuet startet slik at de skulle være forberedt på hva vi skulle snakke om. Dette mener jeg var hensiktsmessig fordi kvinnene var i en spesiell situasjon og ventet på et potensielt dårlig resultat fra et invasivt inngrep. Dette ga også kvinnene anledning til på nytt å overveie om de faktisk ønsket å delta i studien og fortelle om sine opplevelser og erfaringer.

Intervjuene var utfordrende på flere måter og gjennom alle de 10 intervjuene prøvde jeg å møte kvinnene med respekt og nøytralitet. Før prosjektet startet hadde en jordmor formulert dette godt;

”Når du nå går i gang med dette så må du alltid huske at om man rører ved barnet eller fosteret, så rører du ved mors hjerte. Det må du huske hele tiden...”

Dette var en viktig påminnelse til meg som forsker om at disse kvinnene er i en situasjon der det er viktig å trå svært varsomt, og på forsiktig vis stille de vanskelige spørsmålene.

Malterud formulerer dette slik på et generelt plan;

”Selv om intervjuet skal foregå med åpent sinn, skal forskeren holde fast på sin problemstilling, slik at samtalen blir fokusert og rikest mulig på informasjon som kan brukes til å belyse denne” (Malterud, 2011s. 130).

Under intervjuene etterstrebet jeg å være aktivt lyttende, gjennom blikkkontakt og gjennom å nikke og gi korte svar som ”mhm”, ”ja”, ”nei” eller lignende. Det ble gitt rom for pauser under samtalen og i flere av intervjuene gråt kvinnene når de fortalte sine historier. Dersom jeg opplevde at kvinnene var nølende med å svare gav jeg kvinnene tid og fortalte at jeg ønsket å lære om kvinnenenes egne opplevelser av prosessen, men at de bare skulle dele det de ønsket å dele. Dette var viktig for at kvinnene på eget initiativ kunne beskrive hvordan de i sin

unike situasjon erfarte veiledning, prøvetaking og tiden før et potensielt dårlig resultat. Jeg prøvde å unngå ”ja” og ”nei” spørsmål, og underveis stilte jeg spørsmål som ”hva mener du med det?” og ”har jeg forstått det riktig når du sier?”. I de tilfellene der gråten ble sterk og beskrivelsene eller minnene ble for sterke, endret jeg tema og prøvde å fokusere på noe som kunne være litt mer nøytralt eller positivt. Underveis i intervjuet forsøkte jeg å gi en liten oppsummering om hva de hadde fortalt så langt. Dette gjorde jeg for å være sikker på at jeg hadde forstått hva kvinnene formidlet. Dette var viktig i denne studien, for å sikre at kvinnenes fortellinger blir riktig oppfattet. Jeg fikk inntrykk av at kvinnene fortalte åpent og fritt om sine opplevelser uten å legge bånd på seg. Intervjuene ble avsluttet når jeg følte at vi hadde diskutert alle hovedtemaene, og hvis samtalen begynte å bære preg av at innholdet ble repetert eller tematisk ”skled” ut. Intervjuene ble avsluttet med en overordnet oppsummering av intervjuet, slik at kvinnene hadde anledning til å komme med innvendinger hvis de mente jeg hadde misforstått og slik at de fikk muligheten til å legge til noe hvis de hadde mer på hjertet. Etter oppsummeringen slo jeg av båndopptakeren og pratet litt med kvinnene. Dette gjorde jeg for å være sikker på at de skulle føle at samtalen fikk en god avslutning og slik at kvinnene fikk ”senket skuldrene” før de forlot rommet.

Etter intervjuene skrev jeg en kort oppsummering av hvordan jeg opplevde at intervjuet hadde forløpet. Jeg fokuserte da på umiddelbare inntrykk, hovedtrekk i samtalen og beskrivelse av den enkelte kvinne, hvilket kroppsspråk hun brukte og lignende. Jeg noterte også tanker knyttet til intervjuene, og min egen opplevelse av gjennomføring. Dette var nyttig i analysearbeidet da disse detaljene kunne være lette å glemme.

2.4 Analyse av dataene

Kvale og Brinkmann (2009 s. 186-187) beskriver at analyse av kvalitative intervju innebærer hele prosessen fra muntlig intervjusamtale til en skriftlig tekst. Denne prosedyren er nødvendig for å gjøre intervjusamtalen tilgjengelig for analyse. Videre sier de at ved transkripsjon blir samtalen abstrahert og fiksert i skriftlig form. Innholdet i intervjuene blir skrevet ned ord for ord og talespråk blir oversatt til skriftspråk

I denne studien ble analysemetoden *systematisk tekstkondensering* benyttet. Dette er et redskap for tverrgående analyse og egner seg for utvikling av beskrivelser og

begrepsutvikling. Systematisk tekstkondensering er inspirert av Giorgi og modifisert av Malterud (2011). Prosedyren baserer seg på at analysen gjennomføres i fire trinn:

1. Å få et helhetsinntrykk
2. Å identifisere meningsdannede enheter
3. Å abstrahere innholdet i de enkelte meningsdannede enheter
4. Å sammenfatte betydningen som kommer fra ulike meningsdannende enheter (Malterud, 2011 s. 98).

For å tydeliggjøre videre begrepene som ble brukt under analysen følger en oppsummering av Malteruds begreper og hvordan de henger sammen i forhold til de ulike trinnene i analyseprosessen ved systematisk tekst kondensering presentert ovenfor:

1. Foreløpige temaer (fem-åtte?) identifiseres ved første gjennomlesning
2. Foreløpige temaer danner grunnlag for forhandlinger om koder, som brukes som grunnlag for sortering av meningsbærende enheter i kodegrupper. Kodene justeres og defineres i kodeprosessen
3. Hver kodegruppe deles inn i subgrupper (to-tre) som synliggjør ulike fasetter av innholdet i kodegruppen som virkemiddel for kondensering
4. Kategorier (tre-fem) utvikles ved sammenfatning av essensen i hver av de kondenserte kodegruppene og danner grunnlag for underavsnittene i resultatkapittelet. (Malterud, 2011 s. 111)

Det første jeg gjorde etter hvert intervju var å sjekke at lydopptakene virket. Deretter skrev jeg ned tanker og inntrykk i et eget notat for å huske sentrale trekk ved informantene. Jeg transkriberte selv opptaket til teksten så raskt som mulig etter hvert intervju.

Dette var en fordel fordi da husket jeg godt «settingen» under intervjuene og hvordan stemningen var. Hadde informantene verbale og non-verbale uttrykk, små detaljer som lett forsvinner når det går tid mellom intervjuet og transkriberingen. Alle informantene fikk umiddelbart alias- navn for å sikre konfidensialitet. Teksten ble skrevet ned ordrett fra lydopptaket med lengre pauser merket som "(.....)" og små pauser eller bare et lite stopp med ".....". Etter transkriberingen fulgte en gjennomlesning av hvert intervju for å få et inntrykk av hva intervjuene handlet om.

Teksten ble etter transkriberingen lest i sin helhet og sammendrag av intervjuene ble skrevet for å få et kondensert overblikk over innholdet og for å skille ut hva som var nyttig fra hva som var mindre nyttig informasjon. Videre begynte arbeidet med å bryte ned teksten fra helhet til detaljer. Umiddelbare inntrykk og stikkord ble notert. Stikkordene ble samlet på et felles ark og jevnlig tatt frem for gjennomlesning eller for å tilføye nye stikkord etter hvert som flere intervjuer ble gjennomført. Foreløpige temaer ble notert med midlertidige navn. Det ble viktig å prøve å være åpen og fokusere på hva kvinnene formidlet. Det var viktig at min egen tidligere kunnskap om svangerskap og fosterdiagnostikk ikke skulle farget min evne til åpenhet overfor kvinnenes historier. De foreløpige temaene dannet grunnlag for forhandlinger om koder koder som videre ble benyttet til å sortere meningsbærende enheter. Koding benyttes for samle ett eller flere nøkkelord til en bestemt tekst slik at man på et senere tidspunkt kan benytte en uttalelse eller en analytisk tekst. Målet med dette er at man skal klare å lage kategorier som gir en optimal beskrivelse av opplevelsene og handlingene som studeres (Kvale & Brinkmann, 2009).

Som Malterud (2011) beskriver, ble meningsdannende enheter etablert fra mitt datamateriale etterhvert som temaene ble identifisert. Temaene og meningsbærende enheter ble fargekodet som et hjelpemiddel gjennom hele analysen for lettere å kunne gå tilbake å se hva som var utgangspunktet. Kodegruppene ble organisert i subgrupper og ble benyttet som et virkemiddel for kondenseringen. Videre ble det laget kategorier ved å sammenfatte de sentrale punktene i hver av de kondenserte kodegruppene. Disse dannet grunnlag for underavsnittene i resultatkapittelet.

For å tydeliggjøre analyseprosessen følger et konkret eksempel på hvordan dette foregikk; jeg laget 6 foreløpige temaer som ble fargekodet og fikk midlertidige navn: *ventetid, prøvesvar, graviditeten, informasjon, abort og fosterdiagnostikk*. Disse ble benyttet videre når kodene skulle etableres. Videre ble meningsbærende enheter plukket ut fra alle transkriptene, dette var tekst som hadde med seg kunnskap fra de de første foreløpige temaene. Tekstbitene ble fargekodet i henhold til de første foreløpige temaene. Videre ble innholdet i disse meningsbærende enhetene (tekstbitene) abstrahert ved at jeg laget kodegrupper og videre subgrupper. En kode som ble etablert under det foreløpige temaet abort var *å velge vekk et liv*. Denne koden fikk videre en subgruppe som fikk navnet *ønske om et friskt barn*. Subgruppene fikk så et kondensat som beskrev i jeg-form hva subgruppen stod for. ”Gullsitater” fra kvinnene ble plukket ut for å underbygge det som stod i kondensatet. Avslutningsvis ble det

laget kategorier som i utgangspunktet skulle danne grunnlag for underavsnittene i resultatkapittelet.

Hovedfunnene blir presentert gjennom to ulike caser. Casene er utformet i etterkant av analyse av data med Materuds modifiserte *systemastiske tekstkondensering*. Disse casene ble valgt ut som grunnlag for presentasjon fordi de formidlet sentrale funn og gav en tydelig fremstilling av hva kvinnene fortalte. Kvale og Brinkmann (2009) hevder at ved å fortelle informanternes historier i deres kontekst kan beskrivelsene fremstå som tydeligere. Casene forsøker å illustrere hvordan kvinnes tidligere erfaringer i livet får implikasjoner for deres opplevde erfaring av fosterdiagnostikk. Casene beskriver to av kvinnene som ble intervjuet og deres historie og bakgrunn for å gjennomgå invasiv fosterdiagnostikk. Disse historiene består kondensert tekst som ble fremstilt etter analysen. I teksten er det også flettet inn sitater for å gjøre beskrivelsene tydeligere. Sitatene fra de andre informantene som følger etter hver av de to casene viser nyanser og motsetninger som kom frem under intervjuene.

2.5 Betraktninger rundt metode og datainnsamling

Praktiske forutsetninger

Studien innebærer at man berører sensitive emner og møter med kvinner som er i en veldig sårbar situasjon i livet. Jeg har hele tiden gjort mitt ytterste for å behandle mine informanter med respekt. Det har vært viktig at kvinnene under intervjuene har fått mulighet til å uttale seg fritt, og jeg har vært påpasselig med at jeg ikke kom med kommentarer som kunne virke krenkende eller dømmende. Dahl (2012 s. 26) hevder at ved forskning som vedrører sensitive emner og tema er det særlig viktig at intervjueren minner informantene om at hensikten med forskningen er å forstå deres opplevelser, ikke å fordømme, kontrollere eller overvåke.

Beskrivelse av informanter

I starten av intervjuene ble demografiske data om informantene notert (se tabell 1). Alle kvinnene hadde fått utført invasiv fosterdiagnostikk i form av morkakeprøve eller fostervannsprøve, 6 av kvinnene fikk genetisk informasjon, 2 kvinner fikk genetisk veiledning og 2 av kvinnene fikk ikke genetisk informasjon eller genetisk veiledning. Informantene besto av 10 svært ulike kvinner. Kvinnene hadde ulik bakgrunn når det gjaldt utdannelse, barn, tidligere erfaringer med fosterdiagnostikk eller erfaring med syke barn. De hadde ulik

alder og var i ulike faser av livet. Det var også ulikt hvor langt på vei i graviditeten kvinnene var kommet når intervjuet fant sted. Det de hadde til felles var at de alle hadde gjennomgått invasiv fosterdiagnostikk og var i en situasjon der de ventet på et potensielt dårlig prøvesvar om barnet de bar på.

En oversikt over kvinnene og hvilke type veiledning og prøvetaking de hadde fått utført er oppsummert i tabellen under.

Alder	Sivil status	Barn fra før	Tidligere erfaring	Gestasjonsuke	CVS eller amniocentese	Genetisk informasjon eller genetisk veiledning
29	Gift	2	Mistet barn etter fødsel	11+3	CVS	Veiledning
28	Gift	2	Søster:2 barn med Down syndrom	15+0	CVS	Informasjon
38	Samboer	0	2 aborter (1 provosert,1spontan)	15+4	Amnio	Informasjon
39	Gift	2		16+5	Amnio	Informasjon
24	Samboer	0	Spontan abort	12+3	CVS	Ingen
34	Samboer	2		15+0	Amnio	Informasjon
39	Samboer	2	Fragil-X+abort	12+1	CVS	Veiledning
35	Samboer	0	Aasgard syndrom	13+0	CVS	Informasjon
32	Samboer	1		13+0	CVS	Ingen
39	Samboer	1	IVF	16+0	Amnio	Informasjon

Tabell 1: oversikt over informanter; alder, sivilstatus, barn, tidligere erfaring med fosterdiagnostikk, svangerskapsuke, morkakeprøve (CVS) eller amniocentese, genetisk veiledning eller genetisk informasjon

Refleksjon rundt forforståelse

Jeg opplevde at det var en fordel at jeg hadde en grad av tidligere erfaring med og således forforståelse rundt emnet og hva kvinnene kom til å fortelle. Som nevnt, var min egen forforståelse en viktig drivkraft for å gå i gang med studien. Som masterstudent i helsefag, i fordypningen genetisk veiledning hadde jeg en oppfatning av at den genetiske informasjonen kunne oppfattes som mindre utfyllende og gjerne litt ”enklere” enn den genetiske veiledningen. Jeg hadde også en oppfatning om at det ville være likhetstegn med at den genetiske informasjonen var mindre grundig og i noen tilfeller til og med lite tilstrekkelig.

Den genetiske informasjonen *skal* være en forenklet utgave av den genetiske veiledningen. Min forforståelse bygget på hva jeg hadde hørt i fagmiljøet, og at jeg hadde observert genetisk informasjon i forbindelse med fosterdiagnostikk.

Jeg opplevde at min faglige bakgrunn som bioingeniør ikke var en utfordring i selve intervjusituasjonene fordi, ønsket om å forstå og å være tettere på mennesker var grunnen og motivasjonen for å lære mer om dette temaet med en kvalitativ tilnærming. Derimot har min kvantitative bakgrunn vært utfordrende i analysearbeidet, der jeg er vant med sammenligninger og klare hypoteser og svar. Arbeidet med dette datamaterialet har imidlertid gitt alt annet enn klare svar. Min antagelse om kvalitativt arbeid har spriket fra en oppfatning om at det var ”enkelt og greit” til en opplevelse av at det er veldig utfordrende. Jeg har gjennom analysearbeidet hele tiden tilstrebet ydmykhet mot en metode som var helt ny for meg.

Å intervju gravide kvinner som ventet på et potensielt dårlig svar var utfordrende. Jeg hadde forberedt meg på at det kunne bli vanskelig, men jeg var ikke forberedt på sterk fortvilelse, tårer og frustrasjon. Balansen mellom å være forsker og medmenneske var krevende i denne situasjonen. Gjennom intervjuene var målet å møte alle kvinnene uten fordommer, noe jeg følte jeg i all hovedsak oppnådde, men likevel har nok min egen forforståelse og mine egne erfaringer hindret meg i å være helt nøytral. Dette er i tråd med Tjora (2010) som hevder at innen den kvalitative fortolkende tradisjon som forskningen er basert på, kan man ikke sikre fullstendig nøytralitet.

2.6 Etske betraktninger

Før prosjektstart ble prosjektplanen godkjent av Regionale komiteer for medisinsk og helsefaglig forskningsetikk (REK) (vedlegg 9.3). Informantene ble aidentifisert før analysearbeidet startet ved at de fikk alias-navn. Ett av de kanskje viktigste forskningsetiske hensynene i forbindelse med intervjuer generelt er kravet om *informert samtykke* (vedlegg 9.2). Det var svært viktig at kvinnene som deltok i studien var godt informert på forhånd, slik at de kunne ta informert stilling til om de ønsket å delta eller ikke. Alle informantene gav skriftlig samtykke til å delta i studien etter å ha lest informasjonen/skrivet om hva studien innebærer.

I denne studien måtte ulike etiske hensyn tas. Studien innebar intervjuer av gravide kvinner som hadde fått utført invasiv fosterdiagnostikk som morkakeprøve eller fostervannsprøve, og som ventet på resultatet. I tiden før prøvesvaret er klart vil kvinnene befinne seg i en potensielt svært sårbar del av prosessen. Samtaler om erfaringer knyttet til prøvetakingen og til en tid som innebærer venting på et potensielt problematisk resultat av undersøkelsen – er utfordrende og ville kunne innebære at vanskelige, personlige og fortrolige temaer blir berørt. Når det gjaldt invasiv fosterdiagnostikk kunne det for eksempel komme opp temaer som angst knyttet til hva slags informasjon som ville komme, en eventuell abort, og informantene kunne ha sterke følelser og tanker rundt dette. Det ble viktig å gjennomgående utvise empatisk nøytralitet i møtet med informantenes beretninger. Forskerne har et etisk ansvar knyttet til å bruke egen tid og investere krefter slik at det blir etablert nærhet og tillit, samt en ramme der informantene opplever at deres integritet og trygghet er ivaretatt (Malterud, 2011). Jeg arbeidet hardt for å sikre dette.

Dersom intervjuene utviklet seg i en retning der kvinnene følte at de fortalte mer enn de ønsket å dele, eller at de ønsket å trekke tilbake noe som var sagt, var det viktig at de visste at de når som helst kunne justere sine opplysninger. Kvinnene i studien ble informert om hvordan opplysningene som ble innhentet i intervjuene ville bli benyttet i etterkant. Malterud (2011) påpeker viktigheten av anonymitet, konfidensialitet og lagring av datamaterialet. Det var viktig at kvinnene var innforstått med at de som informanter og at jeg som forsker har plikt til å ivareta konfidensialitet. Informantene ble gitt informasjon om hvordan opptakene skulle brukes.

3. RESULTATER

I det følgende vil jeg presentere Eva og Christines historier i et forsøk på å illustrere sentrale sider ved opplevelsen av fosterdiagnostikkprosessen som helhet; genetisk informasjon og genetisk veiledning, erfaringer med invasiv prøvetaking og tiden før resultatet var klart. Disse to historiene formidler sentrale aspekter av hovedtemaene som ble kommunisert gjennom alle intervjuene. Kvinnene beskriver sine erfaringer med fosterdiagnostikk, tidligere erfaringer med liknende situasjoner og sitt møte med helsevesenet. For å få frem nyansene og variasjon vil det også bli presentert erfaringer fra flere av informantene i etterkant av casene. Evas historie fokuserer på genetisk informasjon og genetisk veiledning. Christines historie

illustrerer erfaringer knyttet til ventetiden etter prøvetaking. Disse to casene danner utgangspunktet for analysen og diskusjonen.

Evas historie: Om erfaring med genetisk informasjon

Eva, en 39 år gammel kvinne, kom til Bergen sammen med sin samboer samme dag som vi møttes. Hun var fra et lite sted utenfor Bergen, og hadde reist langt for å få utført en fostervannsprøve. På forhånd hadde hun fått utført en tidlig ultralyd på bakgrunn av at hun var i et in vitro fertiliseringsprogram (IVF). Eva ble henvist til fosterdiagnostikk på aldersindikasjon. Da jeg møtte henne var hun i svangerskapsuke 16. Før fostervannsprøven hadde Eva fått genetisk informasjon, og basert på hennes alder og IVF-behandling fikk hun en KUB-test. Den genetiske informasjonen ble gitt av en jordmor, og samtalen fokuserte på hvilke valg hun hadde i forbindelse med fosterdiagnostikk. Målet med den genetiske informasjonen var å gi mulighet til at Eva kunne ta et informert valg vedrørende hva hun ønsket å gjøre videre. Eva beskriver: *"ehm, hun viste meg et skjema, og forklarte at alternativene enten var en fostervannsprøve med en gang, eller man kunne velge å gjøre en KUB-test først. Hun forklarte at resultatene fra KUB-testen ville plassere meg i en høy eller lav risiko gruppe".* KUB-testen indikerte en potensiell høy risiko for at Eva sitt foster hadde Down syndrom. Denne risikoen ble beregnet ut fra Evas alder, blodprøveresultatet og ultralydundersøkelsen. Denne kompliserte risikovurderingen var vanskelig for Eva å forstå, og hun visste ikke hvordan hun skulle håndtere risikoinformasjonen vedrørende hennes eget svangerskap: *"Jeg tror det var litt, jeg vet ikke hvordan jeg skal beskrive det, men litt teknisk, det var bare tall som du skulle forholde deg til på en måte. Det var ikke veldig medfølende. Jeg forstår at de bare gjør jobben sin, og at alle formaliteter må være korrekte, og at jeg må få all informasjonen, men det var noe som... Det er vanskelig å ta disse testene i utgangspunktet, du vet ikke helt hva du sier ja til".*

Eva hadde et barn på tre år, og før hun ble gravid denne gangen hadde hun gjennomført 6 IVF-behandlinger i forsøk på å bli gravid igjen. IVF-behandlingene hadde vært utfordrende og både hun og hennes samboer var veldig glade da hun ble gravid på 6. forsøk. Hun beskrev seg selv som skjør og ekstra følsom på grunn av alle IVF-forsøkene, og lurte på om jordmoren hun snakket med, hadde vært den rette personen til å gi henne den genetiske informasjonen. Hun følte sterkt at hun ikke ble ivaretatt slik som hun hadde ønsket: *"Hun*

fortalte meg fakta, men mennesket, møtet mellom menneske var ikke så bra som jeg hadde forventet, for å være ærlig. "

Da Eva beskrev sin erfaring med å få genetisk informasjon, vektla hun at hun hadde håpet jordmoren hadde belyst bestemte temaer, som for eksempel ventetiden mellom prøvetakingen og resultatene av fostervannsprøven. Hun forventet at dette skulle være utfordrende, og trodde at det ville vært bedre å snakke om disse temaene med jordmoren heller enn alle de tekniske detaljene. Eva uttrykte at hun hadde en følelse av at hun ikke var den eneste som følte det på denne måten. Hun trengte at noen forsikret henne om at hun var trygg, og at noen ville ta vare på henne og snakke med henne dersom fostervannsprøven viste at fosteret hadde Down syndrom. Hun ønsket videre at jordmoren hadde tilbudt henne en ny veiledning, slik at hun hadde noen å snakke med om et potensielt vanskelig valg.

Fosterets økte risiko for Down syndrom var avgjørende for at Eva og hennes partner bestemte seg for å få utført en fostervannsprøve. Sammen ble de enige om at det var bedre å få et svar enn å ikke vite og leve i usikkerhet. Eva hadde tatt fostervannsprøve samme dag som vi møttes og hennes samboer var sammen med henne. Hun hadde også valgt å vente en ekstra uke for å få en bestemt lege til å utføre fostervannsprøven. Dette var viktig for henne fordi hun følte at denne legen ville gi henne den ekstra følelsen av trygghet hun trengte under prøvetakingen. Eva ønsket å føle seg så rolig som mulig. Hun hadde allerede møtt denne legen, og visste at han var den rette personen for henne i akkurat denne situasjonen.

Om å forstå mulighetene og risikoestimat:

Erfaring med å motta risikovurdering vedrørende fosterets genetiske status, var vanskelig for Eva å forstå og håndtere. Lignende historier ble fortalt av andre kvinner i studien. Kvinnene ønsket å få et klart svar om fosteret var affisert eller ikke: *"Bare en (numerisk) risikovurdering, var vanskelig å forholde seg til. Det er bare et nummer, noe kan fortsatt skje,"* forklarte en annen informant. Hun håpet at resultatet av risikovurderingen ville "veilede" henne i riktig retning. For henne var risikovurderingen en viktig faktor når hun skulle bestemme seg for om hun skulle gå gjennom en invasiv prøvetaking. I likhet med Eva, beskrev en annen kvinne at informasjonen hun mottok var kort og effektiv: *"Jeg hadde muligheten til å spørre om det var noe jeg lurte på, ingenting annet egentlig, jeg var ikke der lenge, kanskje 10-15 minutter, så*

hvor mye kan du virkelig komme gjennom? Uansett, jeg antar at de bare sier det som er helt nødvendig og hvis du har spørsmål kan du spørre, og hvis ikke, er du ferdig. "

Eva og noen andre informanter følte at de ikke ble ivaretatt slik som de hadde håpet og forventet da de mottok den genetiske informasjonen, men ikke alle informantene opplevde det slik. 6 av de 10 kvinnene mottok genetisk informasjon, og to av de seks beskrev dette møtet som en god kilde til informasjon. En sa: *"Jeg følte at hun ikke veiledet meg i en bestemt retning, hun forklarte bare, så for meg var hun helt super!"*

I denne studien var det bare to av kvinnene som fikk genetisk veiledning, og begge to var fornøyde med veiledningen. Som den genetiske informasjonen, var den genetiske veiledningen en samtale om alternativer for invasiv fosterdiagnostikk, men innebar en mer omfattende samtale. En deltaker forklarte: *"Selvfølgelig, når det gjelder veiledningen, er det mye praktisk informasjon; Det handler om risiko og alternativer, du får et bilde av hvilke valg du står overfor, og hvordan du skal håndtere alle de forskjellige valgene som presenteres. Veiledningen er veldig bra når det gjelder profesjonalitet, høyt faglig nivå og det er detaljert, så detaljert som du vil at det skal være. De forklarer ting, de hopper ikke over noe, går i detaljer og beskrivelser."* Den andre kvinnen som fikk genetisk veiledning hadde mistet barnet sitt året før på grunn av en genetisk sykdom. Hun var nå gravid igjen, og ønsket å vite gjentagelsesrisikoen sin: *"Etter at vi mistet barnet, hadde vi en samtale på medisinsk genetisk avdeling, og hun (veilederen) forklarte at de hadde funnet ut hvilken sykdom det var, og at vi begge var bærer av et "sykt gen" eller noe slikt, og det er en 50% sjanse for at våre kommende barn også vil bære dette genet uten å bli syk, 25% sjanse for at de blir friske og 25% sjanse for at vår fremtidige baby blir syk "*, fortalte kvinnen. Hun formidlet at hun var fornøyd med den genetiske veiledningen.

Om behov for informasjon:

Behovet for informasjon gjennom hele prosessen var viktig for de fleste av kvinnene som ble intervjuet. Som beskrevet over opplevde Eva den genetiske informasjonen som noe teknisk, og flere av de andre kvinnene hadde liknende erfaringer. Hensikten med den genetiske informasjonen og den genetiske veiledningen er å gi kvinnene et grunnlag for å ta et informert valg angående invasiv fosterdiagnostikk. Samtalen skal også inneholde informasjon om hvordan den invasive prøven blir utført og hvilke alternativer kvinnene har når resultatet er klart. Flere av kvinnene forklarte at de ønsket mer informasjon om den invasive prosedyren.

En av kvinnene som hadde tatt en morkakeprøve fordi hennes søster hadde født to barn med Down syndrom, ønsket at helsepersonellet hadde gitt mer utfyllende informasjon om denne prøvetakingen: *"Informasjonen gikk rett til morkakeprøven. Kanskje jeg kunne ha fått mer informasjon om det. Jeg spurte ... men en uke etter prosedyren begynte jeg å blø etter å ha gått på jobb. Det hadde dannet seg et hematom i livmoren min. Kanskje litt informasjon om at disse tingene kan skje"*. En annen av kvinnene som hadde hatt en morkakeprøve, følte seg imidlertid godt forberedt før prosedyren: *"Det var tre personer til stede, jeg følte meg veldig forberedt og visste hvem som skulle være til stede og hva de skulle gjøre. Hun hadde allerede forklart dette for meg"*.

Å være forberedt før en eventuell abort var også viktig for kvinnene. En av kvinnene som ble intervjuet, hadde et år tidligere valgt å få utført en indusert abort i svangerskapsuke 17. Hun hadde tatt KUB-test som viste forhøyet risiko for Down syndrom, og fostervannsprøven bekreftet dette. Hun beskrev at hun ønsket at den genetiske informasjonen hadde gitt henne mer praktisk informasjon om hvordan abortprosessen ville forløpe når den ble gjennomført så sent som i svangerskapsuke 17. Hun husket veldig tydelig og med sorg den dagen for et år siden da hun kom inn på klinikken en lørdag, ble gitt abortpille og fikk beskjed om å returnere følgende mandag. Da hun kom tilbake, viste abortprosessen seg å være vanskelig, og den varte lenger enn hun hadde forventet: *"Pillene skulle få ting i gang. Jeg skulle ønske de hadde beskrevet bedre hva jeg kunne ha gjort for å få det i gang... .det tok en dag og en natt, og ingenting skjedde."* Hun ønsket at hun hadde vært bedre forberedt, det hadde vært vanskelig å bli kastet inn i denne usikre situasjonen.

En annen informant som hadde tidligere erfaringer med indusert abort, uttrykte: *"Jeg skulle ønske de snakket mer om hvordan det ville være å ta abort. Informasjon om ... praktisk informasjon om prosedyren, hva vil skje, hva skjer med babyen etterpå ... oppfordre far til å være med etc"*. Denne kvinnen beskrev at det hadde vært tøft å gjennomgå en abort alene uten støtte fra sin partner.

Christines historie: Om å vente på resultatet

Christine, en 34 år gammel kvinne hadde to barn og kom fra en øy flere timers kjøretur fra Bergen. Hun kom til sykehuset sammen med sin samboer. Hun var i svangerskapsuke 15 da vi møttes. Da hun var i svangerskapsuke 6 hadde hun vært på en privat klinikk for å få utført en tidlig ultralydundersøkelse. Gynekologen så fortykket nakkefold hos fosteret. Dermed ble

hun henvist til KK hvor hun ble tilbudt en KUB-test for å vurdere risikoen for kromosomal anormalitet hos fosteret. Christine fikk genetisk informasjon av en jordmor, det ble tatt blodprøve og en ultralydundersøkelse ble utført. For å få riktig risikovurdering måtte Christine vente en uke på blodprøveresultatet. Dette erfarte hun som utfordrende, og hun var veldig nervøs for svaret. Tidlig i intervjuet med Christine fortalte hun at hun hadde personlige problemer som hun jobbet med, og prosessen med fosterdiagnostikk ble dermed en ekstra byrde i hennes liv. Risikovurderingen etter prøven indikerte økt risiko for at fosteret hadde Down syndrom og en fostervannsprøve kunne bekrefte om dette var riktig. Dagen da hun mottok telefonsamtalen om risikovurderingen, var Christine så stresset at hun hadde problemer med å forstå og fokusere på det som ble kommunisert: *"Jeg ventet en uke, og vi ble enige om at de kunne ringe meg om resultatet slik at det ikke ville ta så lang tid. Da svaret ble gitt, følte jeg at jeg ikke forstod det som ble sagt, jeg forsto at det var dårlige nyheter, at noe var galt, men jeg ble helt satt ut og følte meg dum i min ende av telefonen. Så jeg måtte ringe til min samboer som var på jobb, og han måtte ringe dem tilbake, slik at vi kunne være sikre på hva som var beskjednen. Jeg var sannsynligvis i sjokk, og da er det vanskelig å motta slik informasjon"*.

Basert på den høye risikoen for at fosteret hadde Down syndrom bestemte Christine og hennes samboer seg for å fortsette med en fostervannsprøve, slik at de kunne få et nøyaktig svar. Da hun visste at fostervannsprøver øker risikoen for abort med 0,5-1% var hun redd for at testen i seg selv ville føre til abort. Mens hun bestemte seg, reflekterte hun; *"Jeg ville ikke vite. Jeg trodde alltid at jeg ville ta det jeg fikk. Men nå, jeg føler at dette bare er for vanskelig å håndtere"*. Selv om Christine var redd for at hun ville abortere som følge av fostervannsprøven, bestemte hun seg for gjennomføre undersøkelsen. Siden fostervannsprøve tas i svangerskapsuke 15, måtte hun vente ytterligere to uker. Fordi denne ventetiden kom i tillegg til uken hun ventet på risikovurderingen, ble denne perioden erfart som ekstremt vanskelig. Fostervannsprøven var spesielt utfordrende for Christine fordi hun i utgangspunktet var veldig redd for nåler, og hun visste at prøvetakingen innebar at en lang nål ville bli stukket inn i magen hennes. Frykten for nåler opplevdes som altopplukende, og hun var redd for at hun ville besvime før selve inngrepet.

Hun beskrev seg selv som en person med behov for å ha kontroll, og mens hun ventet på resultatene følte hun at alt var ute av hennes hender. Tiden gikk veldig sakte, livet bestod av å vente, mens hun ventet på de forskjellige testene og resultatene, fortsatte graviditeten og

fosteret vokste. Etter fostervannsprøven fulgte mer venting. Dette opplevdes også som svært vanskelig, og Christine beskrev at det var som om hun ble sittende fast i en konstant ventetilstand: *"Denne ventetiden er den verste. Den er bare forferdelig"*.

Det var flere ting som gjorde Christine nervøs og stresset. På grunn av all frykten og usikkerheten i den forlengede ventetiden klarte hun ikke å glede seg over graviditeten, og hun våget ikke å fortelle mange at hun ventet barn. Dette var vanskelig fordi graviditeten var planlagt, og hun håpet intenst på et positivt svar; *"Jeg har ikke fortalt mange om graviditeten. Fordi jeg tror at, på en måte føler jeg, at babyen ikke er min. Jeg vet ikke hva som skjer fra nå av"*.

Under vår samtale ble Christine spurt om hun hadde bestemt seg for hva hun ønsket å gjøre dersom resultatet av fostervannsprøven viste at fosteret hadde Down syndrom. Dette var et vanskelig emne å snakke om, og Christine beskrev at hun følte seg fysisk uvel bare ved tanken. Hun og hennes samboer følte at de ikke hadde ressurser til å ta vare på et barn med spesielle behov. Mens de ventet prøvde de begge å være positive, ta en dag om gangen, og de håpet inderlig at de ikke måtte ta stilling til om svangerskapet skulle avsluttes eller ikke.

Om å utsette gleden

Christines historie illustrerer hvordan invasiv fosterdiagnostikk fører til en omfattende ventetid for den involverte kvinnen. Prosessen innebærer flere separate og tidkrevende trinn. Først måtte hun vente på risikovurderingen, deretter på fostervannsprøven, og til slutt på resultatet. Christine opplevde at hun måtte "utsette gleden" over graviditeten. Enkelte av de andre kvinnene i studien beskrev også opplevelsen av å vente som utfordrende på mange nivåer, og opplevde at det å leve og vente i usikkerhet var spesielt vanskelig. Det var vanskelig å godta at de ikke kunne nyte de tidlige stadiene av graviditeten: *"Det er den dobbeltheten. Først så er det den lange ventetiden og alt som følger med det, og så er det gleden som skulle komme, men så er det som om vi må utsette gleden på en måte. Dette er veldig vanskelig, det er også vanskelig å ikke vite hva du skal gjøre etterpå. Jeg utsetter gleden, jeg tør ikke være glad"* forklarte en av kvinnene. Flere av kvinnene beskrev at de i denne perioden levde i et vakuum og satte svangerskapet på vent: *"Nå er jeg på et sted hvor jeg fortsatt venter på resultatet. Er jeg gravid eller ikke? Det er rart på en måte fordi jeg vet at jeg er gravid, men jeg vil ikke se fremover. Jeg ønsker ikke å føle meg glad. Jeg føler meg*

nummen ”, forklarte en av kvinnene. En annen kvinnene opplevde at hun var pessimistisk mens hun ventet på resultatet: "Jeg kan bare ikke føle glede, både min samboer og jeg tenker litt negativt akkurat nå." En tredje kvinne beskrev at hun ventet på resultatet slik at hun kunne fortelle familie og venner om svangerskapet: "Jeg er veldig engstelig for å få resultatet. Det vil bli bra hvis alt er bra. Da kan jeg begynne å føle glede og fortelle det til folk. Jeg har holdt veldig igjen i dette svangerskapet fordi jeg ønsket å ta disse testene først”.

Om frykten for abort og en stor nål i magen

Risikoen for abort etter en invasiv fosterdiagnostikk var et tema hos alle kvinnene når de skulle bestemme seg for om de ønsket å gå videre med fostervannsprøve eller CVS. Christine, som de fleste av informantene, var veldig opptatt av denne risikoen, men en av kvinnene sa: *"Jeg vet at det er en viss risiko med både fostervannsprøven og morkake prøvetakingen. Hun fortalte oss det, og vi er klar over det, men vi ønsker å ta den sjansen”.* En av kvinnene var opptatt av motsetningen mellom risikoen for abort og den lave estimerte risikoen for trisomi hos fosteret: *"Med fostervannsprøven er det en risiko for abort på 0,5-1%, og med en så lav risiko på KUB, har jeg teoretisk sett en ti ganger større risiko for å miste et friskt foster enn risikoen for å få en affisert baby."* Dette var tanker som gikk gjennom hodet hennes mens de ventet på resultatet, og hun opplevde usikkerhet over nødvendigheten av fostervannsprøven i utgangspunktet: *"Egentlig var det bare tull å gjøre dette, men samtidig ble det klart for meg at dette bare er små tall uansett. Flaks og uflaks vil avgjøre ”.*

Kvinnene formidlet at det invasive inngrepet gikk bedre enn forventet, men mange var opptatt av nålen som ble brukt under prosedyren. Flere kvinner kom tilbake til dette under samtalen. Fornemmelsen av å få en stor nål stukket i magen, ble opplevd som svært ubehagelig: *"Det øyeblikket nålen treffer huden og går gjennom, var litt skummel. Jeg vet ikke, det er en følelse. Jeg har tenkt på det etterpå”* forklarte en informant. En annen kvinne hadde en lignende opplevelse og forklarte: *"Å ha nålen i magen min så lenge. Jeg følte bare hele kroppen min prikke, bare tanken på nålen i magen. Jeg følte meg, herregud, dette vil ikke ende bra”.* Under hele prosedyren var hun spent og hadde problemer med å slappe av. Hun fryktet nålen og prøvde ikke å tenke for mye på det: *"Jeg tenkte at jeg skulle prøve og ikke se på nålen, men det var lettere sagt enn gjort når nålen var der rett i ansiktet mitt, så jeg tok av meg brillene. ”*

Om å oppleve ambivalens

Et flertall av kvinnene i denne studien hadde en følelse av ambivalens i forhold til deres graviditet. Dette ble tydelig gjennom valg av ord; de snakket enten om at de bar på et foster eller en baby. Å vente på resultatet av en invasiv prøve, spesielt for kvinnene som forventet et negativt resultat som ville føre til at svangers avbrudd, snakket om et foster. De som var mer optimistiske, og forventet et godt svar fulgt av en normal graviditet, snakket derimot om "babyen". En kvinne var veldig eksplisitt på dette skillet: *"For meg er det stor forskjell mellom et foster og et barn. Jeg vet at ikke alle føler det på samme måte, men for meg er det himmelvid forskjell"* sa hun. Hun var også opptatt av at hun allerede hadde to barn og at hun ikke kunne forholde seg til fosteret i magen på samme måte: *"Det er fantastisk når jeg ser ultralyden, men samtidig har jeg ikke et forhold til fosteret slik som jeg har med mine andre barn"*. En annen av informantene hadde en lignende måte å tenke på og uttrykte at for henne var det viktig å ha en pragmatisk tilnærming: *"Det er en organisme på dette punktet, ingen hjerne, og det er ikke et menneske ennå."* I motsetning til disse kvinnene opplevde en annen av kvinnene ambivalens mot selve prosessen fosterdiagnostikk. Dette var basert på tidligere erfaringer. Hun hadde hatt en ultralyd i svangerskapsuke 11 under en tidligere graviditet. Undersøkelsen viste at fosteret allerede var dødt: *"Ja, babyen var død, og da han gjorde ultralydundersøkelsen, var beskjeden, det første legen sa var; oj, her var det ikke mye liv"*. Denne kommentaren opplevdes som grusom og ufølsom og hun husket denne episoden med stor sorg. Denne utfordrende opplevelsen gjorde henne ekstra nervøs denne gangen, og hun forklarte at minnene nå kom tilbake og at legens kommentar var dypt plantet i henne.

4. DISKUSJON

I denne studien ble 10 gravide kvinner intervjuet like etter utført fostervannsprøve eller morkakeprøve, eller noen dager senere. Intervjuene fant sted før kvinnene hadde fått prøvesvaret. Hensikten med studien var å få et innblikk i hvordan kvinner i Norge opplever invasiv fosterdiagnostikk, genetisk veiledning eller genetisk informasjon, prøvetaking og tidsrommet før resultatet er klart. Materialet viste betydelig variasjoner. Jeg skal trekke frem og diskutere noen av hovedfunnene; Et sentralt funn er at kvinners tidligere erfaringer og bakgrunn ser ut til å være av stor betydning for deres opplevelse av prosessen rundt fosterdiagnostikk. Et annet tema og funn som ser ut til å være viktig er at kvinnene etterspurte det "gode møtet" mellom helsearbeider og pasient under den genetiske informasjonen. Det

siste hovedfunnet som diskuteres er den forlengede ventetiden som kvinnene opplever når de gjennomgår invasiv fosterdiagnostikk og venter på resultat fra dette.

Funnene ble presentert i case-historier for å illustrere noen av de sentrale erfaringene kvinnene kommuniserte om perioden under og rett etter invasiv fosterdiagnostikk. Videre ble disse casene forsøkt nyansert ved å innlemme erfaringer gjennom sitat fra andre informanter.

Kvinnenes tidligere erfaringer

Thornquist (2009 s. 186) skriver at: ” Handlinger kan ikke forstås løsrevet fra sin kontekst”. Hvordan kvinnene opplevde prosessen med invasiv fosterdiagnostikk var nært knyttet til deres tidligere livserfaringer. Kvinnenes familiesituasjon, erfaringer med abort (både provosert og uprovosert) og om de hadde barn fra før, ble tatt i betraktning når de skulle bestemme seg for hva de skulle gjøre videre dersom resultatet av den invasive prøven viste at fosteret var affisert. Enkelte av kvinnene hadde tidligere opplevd provoserte aborter eller hadde mistet et barn. Kvinnene som tidligere hadde erfart fosterdiagnostikk visste til dels hva de kunne forvente denne gangen. Hva kvinnene kommuniserte under intervjuene, og hvorfor de uttrykte det de gjorde, la sterke føringer på hva kvinnene kommuniserte under intervjuene, og gav en indikasjon på hvorfor de uttrykte det de gjorde. Å ha kjennskap til kvinnenes personlige erfaringer og deres reproduktive historie er viktig.

En artikkel fra 2016 understreker viktigheten av at pasienter som gjennomgår fosterdiagnostikk bør ha helsepersonell som er oppmerksom på deres unike informasjonsbehov og bakgrunn (Reed & Berrier, 2016). Menneskekroppen og sinnet har med seg erfaringer og historier. Et menneske kan glemme hendelser og erfaringer kognitivt, men viktige hendelser vil være med oss og kan komme til overflaten på ulike måter og på forskjellige tidspunkt (Thornquist, 2009). En studie som undersøkte kvinners beslutninger rundt å få utført fostervannsprøve, presiserer betydningen av forkunnskaper om livserfaringer og kontekstuelle rammer for å kunne møte og kommunisere med kvinnene på en fornuftig og hensiktsmessig måte (Kenen, Smith, Watkins, & Zuber-Pittore, 2000).

I min studie hadde enkelte av kvinnene som ble intervjuet barn fra før, andre ikke. Kvinnene som hadde tidligere erfaringer med provosert abort tok med seg denne erfaringen inn i prosessen med invasiv fosterdiagnostikk. Dette var med å gi dem et mye klarere bilde av hva som kunne forventes. En av informantene hadde mistet en baby bare dager etter fødselen.

Denne erfaringen var fortsatt friskt i minne hos henne, og påvirket alle avgjørelser som ble tatt i forbindelse med den invasive fosterdiagnostikken. En annen informant hadde et barn med psykisk funksjonshemming, og familiens erfaringer med å leve med dette barnet var avgjørende i hennes beslutning om å fortsette eller avslutte graviditeten. Slike personlige erfaringer blir svært viktig i vurderingen av hvordan man møter og kommuniserer med en kvinne som gjennomgår invasiv fosterdiagnostikk.

Det gode møtet

Den genetiske informasjonen som ble gitt til kvinnene før invasiv prøvetaking, ble av flere av informantene ikke erfart som et godt møte mellom to mennesker. Kvinnene skal gis informasjon som gjør at de kan forholde seg til og så godt som mulig forstå forstå risikovurderingene som angår deres graviditet. Det ble ytret ønske om at flere emner ble belyst ytterligere under samtalen; Mer praktisk informasjon om den invasive prøvetakingen, informasjon om en eventuell abort og mer samtale om tiden der kvinnene ventet på resultatet. Noen av kvinnene etterspurte det "gode møtet" mellom jordmor og pasient. Flere av kvinnene nevnte dette etter å ha fått genetisk informasjon. Liknende funn ble gjort i en kvalitativ australsk studie, som fant at den genetiske veilederen dominerte samtalen, og at det var manglende dialog om sensitive emner under samtalen (J. M. Hodgson, Gillam, Sahhar, & Metcalfe, 2010). Studien påpekte også at kvinner som gjennomgår fosterdiagnostikk kanskje ikke har en tilstrekkelig forståelse av selve prosessen.

Helsedirektoratet (2011) understreker at genetisk informasjon og genetisk veiledning skal gi kvinner informasjon som kan hjelpe dem med å ta informerte valg om hva de ønsker å gjøre videre. Dersom den genetiske informasjonen oppleves som "kort og effektiv", kan man spørre seg om beslutninger basert på samtalen (den genetiske informasjonen), er så informert som den burde være. Dette ble også påpekt i en studie som understreket at kvinner muligens ikke blir optimalt informert før de skal ta beslutninger vedrørende fosterdiagnostikk (van den Berg, Timmermans, Ten Kate, van Vugt, & van der Wal, 2005). I min studie ønsket kvinnene å få mer detaljert og praktisk informasjon om den invasive prosedyren, og de ønsket mer informasjon om hva som skulle skje dersom utfallet av graviditeten ville bli abort. Kvinnene var spesielt interessert i mer informasjon som kunne være med på å hjelpe dem med til å forberede seg på et mulig negativt utfall. Dette funnet er i samsvar med resultatet fra en

britisk studie som fant at kvinnene ikke opplevde å bli ivaretatt tilstrekkelig ved svangerskapsavbrudd (Lotto et al., 2016).

Alle kvinnene i denne studien nevnte at de var opptatt av risikoen for abort etter en fostervannsprøve eller morkakeprøve. Frykten for abort etter prøvetaking påpekes også av Bjerregaard et al. (2017) og Kenen et al. (2000), som fant at risikoen for abort i forbindelse med invasiv testing oppleves som et problem for gravide kvinner som gjennomgår fosterdiagnostikk. Likevel bestemte alle kvinnene i min studie seg for å få utført den invasive prosedyren. Imidlertid ble det i en amerikansk kvalitativ studie funnet at kvinnene overvurderte risikoen forbundet med fostervannsprøven, og dermed ikke ønsket å ta sjansen med å få utført et slikt invasivt inngrep (Phipps & Skirton, 2017).

Frykten for nålen er videre et gjennomgående tema i litteraturen (Kenen et al., 2000). Dette ble også påpekt av kvinnene i denne studien. Alle kvinnene i denne studien hadde hatt invasiv prøvetaking og alle uttrykte at de mislikte nålen som ble brukt.

Vente på et potensielt dårlig prøvesvar

Basert på kvinnenes erfaringer i min studie kan det se ut som at "ventetiden" kvinnene gjennomgår oppleves å starte allerede ved første mistanke om at det kan være noe galt med fosteret. For noen av kvinnene kan dette være når de blir presentert for den estimerte risikoen under den genetiske informasjonen. For andre kan det være på bakgrunn av at de har en kjent genetisk risiko i familien. Kvinnene som hadde fått utført ultralyd privat der det ble påvist fortykket nakkefold, ville allerede da oppleve å forflytte seg inn i «ventetiden» på bakgrunn av at det ble formidlet mistanke om at noe kunne være galt med fosteret. Tidsrommet fra mistanken om at noe kunne være galt, til svaret er klart, kan for kvinnene i denne prosessen oppleves som en eneste lang ventetid. For enkelte starter ventetiden når kvinnene får genetisk informasjon eller genetisk veiledning, og blir forlenget når de gjennomgår ulike trinn i prosessen, som hver for seg kan oppleves som lang. Nyere studier har fokusert på stress relatert til invasiv fosterdiagnostikk og fant at invasive inngrep forårsaket angst hos de involverte kvinnene (Sahin & Gungor, 2008). Allison et al. (2011) fant at kvinner som gjennomgikk fosterdiagnostikk opplevde mer psykologisk stress og at dette kan være undervurdert. I min studie ble det ikke målt stress, men kvinnene som ble intervjuet kommuniserte tydelig stress relatert til den invasive prøvetakingen.

En svensk studie fant at gravide kvinner som fikk påvist forhøyet risiko hos fosteret forsøkte å distansere seg fra graviditeten og leve som om de ikke var gravide (Susanne, Sissel, Ulla, Charlotta, & Sonja, 2006). Aune og Möller (2012) presenterer lignende funn der kvinner som fikk påvist forhøyet risiko hos fosteret holdt avstand til graviditeten for å håndtere risikoen. En dansk studie rapporterer imidlertid at par som hadde fått presentert høy risiko hos fosteret ved fosterdiagnostikk, ikke satte graviditeten mentalt "på vent" (Lou, Nielsen, Hvidman, Petersen, & Risor, 2016). Alle kvinnene som ble intervjuet i min studie, beskrev at de ikke kunne tillate seg å føle glede over graviditeten før resultatet var klart. De beskrev at de måtte "utsette gleden" over svangerskapet. En kvalitativ studie av kvinner som hadde fått utført fosterdiagnostikk på alders indikasjon hadde lignende funn; studien fant at kvinner som gjennomgår invasiv prøvetaking levde i en periode med usikkerhet, og at de var opptatt av ambivalensen de følte overfor graviditeten, beslutningen om å gjennomgå fostervannsprøve og angst mens de ventet på resultatene (Sun et al., 2008). Slike erfaringer ble også beskrevet av kvinnene i denne studien. Ambivalensen til svangerskapet kom til uttrykk gjennom måten de betegnet fosteret i magen. Noen kvinner beskrev fosteret sitt som en baby. Ambivalensen var sterkt knyttet til frykten for at de kanskje ikke skulle fortsette svangerskapet, og at de ønsket å beholde en viss emosjonell avstand til barnet i magen. Tidligere studier bekrefter at kvinner ønsker å få utført invasiv fosterdiagnostikk så tidlig som mulig i svangerskapet, fordi abort kan være lettere å håndtere både fysisk og følelsesmessig på et tidlig stadium i graviditeten, når båndet mellom mor og barn ikke er så sterkt (van Schendel et al., 2017; van Schendel et al., 2014). I min studie kom dette frem ved at kvinnene uttrykte bekymringer for at fosteret vokste etter hvert som dagene og ukene gikk. Williams et al. (2005) fant at kvinner velger første trimester screening på bakgrunn av at de da kan avslutte graviditeten på et tidligere tidspunkt dersom det viser seg at fosteret er affisert.

Det finnes mange ulike tester tilgjengelig for gravide kvinner, dette genererer mange og vanskelige spørsmål, blant annet hvordan kan tiden i usikkerhet minimeres for den enkelte kvinne? En dansk studie viser videre at gravide kvinner ville velge non-invasiv testing (NIPT) i stedet for invasiv testing dersom det var tilbud om dette (Bjerregaard et al., 2017). Et sentralt spørsmål er således om det er mulig at kvinner som får fosterdiagnostikk kan få et svar på et tidligere tidspunkt? Hvis målet er å redusere ventetiden kan NIPT være et godt alternativ til KUB-testen. Hvis man benytter NIPT istedenfor KUB kan perioden med usikkerhet og stress reduseres, samt antall nødvendige invasive tester, da NIPT er mer sensitiv og flere kvinner muligens ville kunne velge vekk invasive inngrep. En nylig studie fra

Danmark hevder at KUB vil bli avviklet når NIPT er tilgjengelig (Kagan et al., 2017). Det samme kan være tilfelle i Norge. Dersom tidsrommet fra genetisk informasjon og genetisk veiledning frem til resultatet kommer kan reduseres, er det likevel argumenter for at dette nødvendigvis ikke er det beste alternativet for kvinnene. Fosterdiagnostikk innebærer en vanskelig prosess med vanskelige valg for de involverte kvinnene. Kan man sikre at gravide kvinner muligens tar mer informerte, bedre eller riktige valg dersom prosessen blir forkortet? Selv om prosessen er smertefull, kan den muligens gi kvinnene litt ekstra tid til å reflektere over hvilke alternativer de står overfor uten å måtte ta forhastede slutninger. Da kan prosessen gi anledning til å reflektere over muligheter og valg og at beslutningene som tas blir så riktig som mulig for kvinnen og hennes familie.

5. STUDIENS BEGRENSNINGER

Studiens eksterne validitet knytter seg til spørsmål om studiens overførbarhet og studiens kontekst. Et begrenset utvalg vil kunne påvirke studiens eksterne validitet (Malterud, 2011). I denne studien ble utvalget av informanter nokså variert til tross for at det i utgangspunktet var veldig begrenset. Begrensningen av utvalget var basert på studiens problemstilling, og at den skulle fokusere på erfaringer hos gravide kvinner som hadde hatt invasiv prøvetaking på bakgrunn av forhøyet risiko for et affisert foster. Et større antall informanter kunne ha avdekket en større bredde i materialet. Likevel var det en opplevelse av at et metningspunkt ble nådd da datamaterialet avdekket sentrale emner hos informantene, og sentrale historier gikk igjen hos informantene. Malterud (2011) påpeker at det stilles spørsmål om man kan si noe om overførbarhet når man har et lite materiale. Hun argumenter samtidig for at flere banebrytende medisinske oppdagelser som man i dagens samfunn tar som en selvfølge, bygger på innsikt fått på bakgrunn av fortellinger og enkeltstående hendelser. I denne studien ble kun 10 informanter intervjuet. Dette var på bakgrunn av at det ikke var praktisk gjennomførbart for å ferdigstille oppgaven innen rimelig tid dersom jeg hadde ventet på rekruttering av flere informanter.

En studie fra 2015 undersøkte om ventetid kan være mer belastende enn å få dårlige nyheter. Det kan også formuleres slik; er det å vente på usikre nyheter vanskeligere enn de potensielt

dårlige nyhetene som kan komme etter ventetiden er over (Sweeny & Falkenstein, 2015). I denne studien kom det frem at hva som ble foretrukket hos den enkelte var avhengig av personlighet, og hvordan de taklet dårlige nyheter. I min studie ble kvinnene intervjuet direkte etter invasiv prøvetaking eller noen dager etter prøvetakingen, og ingen av kvinnene hadde derfor fått svar på morkakeprøven eller fostervannsprøven. Hvilket tidspunkt som var det mest hensiktsmessige å intervju kvinnene i forhold til studiens problemstilling ble diskutert og nøye overveid sammen med kontaktpersoner på den aktuelle avdelingen og veiledere. Men det må understrekes at valg av tidspunktet for intervju også var av praktisk karakter begrunnet ut fra når det var mest hensiktsmessig å rekruttere informanter. Dersom intervjuet ble utført etter at kvinnene hadde fått svar på prøvetakingen ville man anta at det bare ville være kvinner som hadde fått et ”godt” svar som ønsket å delta i studien. Hvis kvinnene ble intervjuet etter at ventetiden var over, var det også mulig at det ville være vanskelig for kvinnene å gi ærlige og oppriktige beskrivelser av hvordan de hadde opplevd prosessen med invasiv fosterdiagnostikk.

I utgangspunktet var hensikten med studien at kvinnene skulle intervjues i ventetiden på et potensielt «dårlig» prøvesvar. Jeg hadde på forhånd tenkt at ventetiden ville strekke seg over et tidsrom på omkring en til to uker. Det viste seg imidlertid etter hvert som intervjuene ble gjennomført at det ikke ville være praktisk mulig å snakke med kvinnene et stykke ut i denne ventetiden. For en del av kvinnene var prøvesvaret klart allerede etter noen dager. For å nå kvinnene før de fikk prøvesvaret, var det i enkelte tilfeller derfor nødvendig å gjennomføre intervjuene direkte etter at de hadde tatt morkakeprøven eller fostervannsprøven. Dette gjaldt særlig for de kvinnene som bodde utenfor Bergen, og som derfor ikke hadde anledning til å komme tilbake på et senere tidspunkt før svaret var klart. Det ble også utført noen intervjuer omkring 2-3 dager etter at prøvetakingen var gjennomført. Ventetiden som sådan ble dermed ikke en periode som strakk seg over et langt tidsrom for kvinnene som ble intervjuet. De ventet på et prøvesvar som potensielt kunne være dårlig på bakgrunn av et forhøyet risikoestimat, risiko for genetisk sykdom eller funn på tidlig ultralyd hos privat gynekolog. Opplevelsen av den siste fasen av ventetiden ble ikke fanget opp i denne studien.

Som nevnt tidligere i diskusjonen ser det imidlertid ut til at «ventetiden» for disse kvinnene strakk seg ut over et lengre tidsrom enn fra invasiv prøvetaking er gjennomført og frem til svaret er klart. Kvinnene formidlet at «ventetiden» ble opplevet å strekke seg over et lengre tidsrom. Noen av kvinnene opplevde å befinne seg i ”ventetiden” allerede i det øyeblikket de

oppdaget at de var gravide, på bakgrunn av tidligere erfaringer i tidligere svangerskap eller familiehistorien. De befant seg i en vakuumsituasjon eller unntakstilstand fra det øyeblikket det var mistanke om at noe kunne være galt, og begynte å bekymre seg allerede da de fikk presentert potensiell risiko på den genetiske veiledningen eller genetiske informasjonen. For kvinnene som fikk utført en privat tidlig ultralyd for å se om «alt var bra» er det mulig at de begynner å vente allerede i dette tidsrommet, altså lenge før de har et sikkert prøvesvar.

Definisjonen av ventetiden må ses i sammenheng med det som var utgangspunktet i studien. Jeg vil likevel argumentere for at erfaringene som kvinnene har beskrevet kan gi verdifull informasjon til fagfeltet, og at funn fra studien kan ha en viss overføringsverdi til andre kvinner i samme situasjon. Kvinnene beskriver lignende erfaringer uavhengig av om de kommer direkte fra prøvetakingen, eller om de har hatt noen dager til å tenke igjennom situasjonen de er i. Det er selvfølgelig ikke mulig å si noe om beskrivelsene ville vært de samme dersom kvinnene hadde blitt intervjuet enda flere dager etter prøvetakingen.

Intervjuet av kvinnene etter prøvetaking eller noen dager etter prøvetaking, før de fikk svaret var det best egnede for at studien skulle tilføre noe nytt til fagmiljøet. Det var også positivt å utføre intervjuet på dette tidspunktet fordi da fikk kvinnene anledning til å beskrive hvordan de opplevde å stå i den prosessen når de faktisk var der, og ikke i ettertid, retrospektivt. Tidspunktet for intervjuene var videre avgjørende for studiens sensitivitet, og det var viktig å være oppmerksom på at i tidsrommet der kvinnene kunne forvente et potensielt dårlig prøvesvar var det mye som stod på spill. De stod muligens overfor vanskelige valg og kvinnene hadde mange hensyn å ta.

Tidligere kvalitative studier har studert kvinners erfaringer med ulike aspekter og ulik kontekst ved prosessen fosterdiagnostikk gjennom kvalitative forskningsintervju (Bratt, Jarvholm, Ekman-Joelsson, Mattson, & Mellander, 2015; J. M. Hodgson et al., 2010; Phipps & Skirton, 2017). Selv om dette ikke er identiske studier, benytter de liknende metoder på tilsvarende pasientgruppe. Dette kan være med på å øke studiens eksterne validitet og dermed styrket det avgjørelsen om metodevalg da den er godt tilpasset studiens problemstilling.

6. KONKLUSJON OG IMPLIKASJONER FOR PRAKSIS

I denne studien var målet var å få et innblikk i hvilke erfaringer kvinner har med genetisk informasjon eller genetisk veiledning i forbindelse med invasiv fosterdiagnostikk, prøvetaking og hvordan kvinnene opplever tiden før svaret foreligger? 10 kvinner som alle hadde fått utført invasiv fosterdiagnostikk i form av en morkakeprøve eller en fostervannsprøve ble intervjuet. 6 av kvinnene fikk genetisk informasjon i forkant av invasiv fosterdiagnostikk, 2 fikk genetisk veiledning og 2 fikk ingen genetisk informasjon eller genetisk veiledning.

Studien viser at gravide kvinner som venter på svar fra invasiv fosterdiagnostikk er i en sårbar fase. De beskriver at i tiden der de har fått genetisk informasjon eller genetisk veiledning utført et invasivt inngrep og mens de venter på svaret, setter de svangerskapet på "vent" og opplevde en følelse av ambivalens til graviditeten.

Studien antyder at kvinnene opplevde svakheter med den genetiske informasjonen og at det er mulig at flere kvinner bør få noe mer grundig genetisk informasjon/veiledning. Dette bør fokuseres på i kommende studier. Erfaringene med den genetiske veiledningen var noe mer variert og ambivalent enn erfaringene med den genetiske informasjonen. antallet deltakere i studien er imidlertid så lite at studien ikke kan trekke konklusjoner ut fra disse funnene. Den kan kun påpeke at i denne studien var 4 av 6 informanter skuffet over den genetiske informasjonen. Det kom også frem i materialet at opplevelsen av prosessen med invasiv fosterdiagnostikk for hver enkelt kvinne var avhengig av hvilken tidligere bakgrunn kvinnene hadde og således hvilke opplevelser og historier de bar med seg. Det er dermed viktig å prøve å tilstrebe – selv i en travel arbeidshverdag - betydelig kommunikasjon med kvinnene, slik at de føler seg ivaretatt og får en god opplevelse helt fra starten av prosessen.

7. VIDERE FORSKNING

Dette er en liten kvalitativ studie, og for å få mer kunnskap er det nødvendig å gjøre mer forskning innen denne pasientgruppen. En større kvantitativ oppfølgingsstudie ville muligens kunne gi et inntrykk av hvordan kvinner opplever prosessen rundt invasiv fosterdiagnostikk. NIPT er i dag godkjent i Norge for å påvise trisomi 13, 18 og 21 som et alternativ til invasiv testing når KUB viser høy risiko (Helsedirektoratet, 2016). Det ville videre være interessant å gjøre en utvidet studie som fokuserer på erfaringer med NIPT sammenlignet med invasiv testing i Norge.

8. REFERANSER

- Allison, S. J., Stafford, J., & Anumba, D. O. (2011). The effect of stress and anxiety associated with maternal prenatal diagnosis on fetomaternal attachment. *BMC Women's Health*, *11*, 33. doi:10.1186/1472-6874-11-33
- Aune, I., & Moller, A. (2012). 'I want a choice, but I don't want to decide'--a qualitative study of pregnant women's experiences regarding early ultrasound risk assessment for chromosomal anomalies. *Midwifery*, *28*(1), 14-23. doi:10.1016/j.midw.2010.10.015
- Bioteknologiloven, & Lov om humannedisinsk bruk av bioteknologi, m. m. (2003). Kap 4 Fosterdiagnostikk. Retrieved from [https://lovdata.no/dokument/NL/lov/2003-12-05-100/KAPITTEL_5 - KAPITTEL_5](https://lovdata.no/dokument/NL/lov/2003-12-05-100/KAPITTEL_5-KAPITTEL_5)
- Bjerregaard, L., Stenbakken, A. B., Andersen, C. S., Kristensen, L., Jensen, C. V., Skovbo, P., & Sorensen, A. N. (2017). The rate of invasive testing for trisomy 21 is reduced after implementation of NIPT. *Danish Medical Journal*, *64*(4).
- Bratt, E. L., Jarvholm, S., Ekman-Joelsson, B. M., Mattson, L. A., & Mellander, M. (2015). Parent's experiences of counselling and their need for support following a prenatal diagnosis of congenital heart disease--a qualitative study in a Swedish context. *BMC Pregnancy and Childbirth*, *15*, 171. doi:10.1186/s12884-015-0610-4
- Dahl, S. L. (2012). Sensitive tema og hårsåre informantar som metodologiske utfordringer i kvalitativ forskning. *Sosiologisk tidsskrift*, *20*(01), 7-26
- ER.
- Fraser, F. C. (1974). Current Issues in Medical Genetics. *American Society of Human Genetics*, *26*, 636-659. doi:<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC1762720/pdf/ajhg00444-0104.pdf>
- Green, R. (1992). Letter to a genetic counselor. *Journal of genetic counseling*, *1*(1), 55-70. doi:10.1007/bf00960085
- Hawkins, A., Stenzel, A., Taylor, J., Chock, V. Y., & Hudgins, L. (2013). Variables influencing pregnancy termination following prenatal diagnosis of fetal chromosome abnormalities. *Journal of genetic counseling*, *22*(2), 238-248. doi:10.1007/s10897-012-9539-1
- Helse, & omsorgsdepartementet, o. (2017, 01.03.17). Godkjenning av bruk av Non-invasive prenatal testing (NIPT) for påvisning av trisomi 13,18 og 21. Retrieved from <https://www.regjeringen.no/contentassets/8d3c03deb8da446c91862c5d9021a2b6/nipt-godkjenning010317.pdf>
- Helsedirektoratet. (2011). Informasjon til gravide om fosterdiagnostikk. Retrieved from <https://helsedirektoratet.no/Lists/Publikasjoner/Attachments/218/Informasjon-til-gravide-om-fosterdiagnostikk-IS-1313.pdf>
- Helsedirektoratet. (2016). Nasjonal strategi for persontilpasset medisin i helsetjenesten. Retrieved from <https://helsedirektoratet.no/Lists/Publikasjoner/Attachments/1192/Nasjonal-strategi-for-persontilpasset-medisin-i-helsetjenesten-IS-2446.pdf>
- Hodgson, J., Pitt, P., Metcalfe, S., Halliday, J., Menezes, M., Fisher, J., . . . McClaren, B. (2016). Experiences of prenatal diagnosis and decision-making about

- termination of pregnancy: A qualitative study. *Australian and New Zealand Journal of Obstetrics and Gynaecology*, 56(6), 605-613. doi:10.1111/ajo.12501
- Hodgson, J. M., Gillam, L. H., Sahhar, M. A., & Metcalfe, S. A. (2010). "Testing times, challenging choices": an Australian study of prenatal genetic counseling. *Journal of genetic counseling*, 19(1), 22-37. doi:10.1007/s10897-009-9248-6
- Jun, M., Thongpriwan, V., & Choi, K. S. (2016). Experiences of Prenatal Genetic Screening and Diagnostic Testing Among Pregnant Korean Women of Advanced Maternal Age. *Journal of Transcultural Nursing*. doi:10.1177/1043659616662913
- Kagan, K. O., Sroka, F., Sonek, J., Abele, H., Luthgens, K., Schmid, M., . . . Hoopmann, M. (2017). First trimester screening based on ultrasound and cfDNA vs. first-trimester combined screening - a randomized controlled study. *Ultrasound in Obstetrics and Gynecology*. doi:10.1002/uog.18905
- Kenen, R., Smith, A. C., Watkins, C., & Zuber-Pittore, C. (2000). To Use or Not to Use: The Prenatal Genetic Technology/Worry Conundrum. *Journal of genetic counseling*, 9(3), 203-217. doi:10.1023/a:1009411920987
- Klages, K., Kundu, S., Erlenwein, J., Elsaesser, M., Hillemanns, P., Scharf, A., & Staboulidou, I. (2017). Maternal anxiety and its correlation with pain experience during chorion villus sampling and amniocentesis. *Journal of Pain Research*, 10, 591-600. doi:10.2147/jpr.s128300
- Kvale, S., & Brinkmann, S. (2009). *Det kvalitative forskningsintervju* (2 ed.). Oslo: Gyldendal Akademisk.
- LeRoy, B. S., M, V. P., & M, B. D. (2010). *Genetic counseling practice*. USA: Wiley-Blackwell.
- Liao, G. J., Gronowski, A. M., & Zhao, Z. (2013). Non-invasive prenatal testing using cell-free fetal DNA in maternal circulation. *Clinica Chimica Acta*. doi:10.1016/j.cca.2013.10.007
- Lotto, R., Armstrong, N., & Smith, L. K. (2016). Care provision during termination of pregnancy following diagnosis of a severe congenital anomaly - A qualitative study of what is important to parents. *Midwifery*, 43, 14-20. doi:10.1016/j.midw.2016.10.003
- Lou, S., Nielsen, C. P., Hvidman, L., Petersen, O. B., & Risor, M. B. (2016). Coping with worry while waiting for diagnostic results: a qualitative study of the experiences of pregnant couples following a high-risk prenatal screening result. *BMC Pregnancy and Childbirth*, 16(1), 321. doi:10.1186/s12884-016-1114-6
- Malterud, K. (2011). *Kvalitative metoder i medisinsk forskning, en innføring* (3. ed.). Oslo: Universitetsforlaget.
- Nuccio, R., Hashmi, S. S., Mastrobattista, J., Noblin, S. J., Refuerzo, J., Smith, J. L., & Singletary, C. N. (2015). Influence of anchoring on miscarriage risk perception associated with amniocentesis. *Journal of genetic counseling*, 24(2), 278-284. doi:10.1007/s10897-014-9761-0
- Olney, R. S., Moore, C. A., Khoury, M. J., Erickson, J. D., Edmonds, L. D., Botto, L. D., & Atrash, H. K. (1995). Chorionic Villus Sampling and Amniocentesis: Recommendations for Prenatal Counseling. *Morbidity and Mortality Weekly Report: Recommendations and Reports*, 44(RR-9), 16.
- Paus, B. (2009). *Klinisk genetikk, en innføringsbok* (1. ed.). Oslo: Gyldendal Akademisk.
- Phipps, J., & Skirton, H. (2017). A Qualitative Study to Explore the Views and Attitudes towards Prenatal Testing in Adults Who Have Muenke Syndrome and their Partners. *Journal of genetic counseling*. doi:10.1007/s10897-017-0094-7

- Ramdane, A., Hashmi, S. S., Monga, M., Carter, R., & Czerwinski, J. (2015). Support Desired by Women Following Termination of Pregnancy for a Fetal Anomaly. *Journal of genetic counseling*, 24(6), 952-960. doi:10.1007/s10897-015-9832-x
- Reed, A. R., & Berrier, K. L. (2016). A Qualitative Study of Factors Influencing Decision-Making after Prenatal Diagnosis of down Syndrome. *Journal of genetic counseling*. doi:10.1007/s10897-016-0061-8
- Reinar, L. M., Smedslund, G., Fretheim, A., Hofmann, B., & Thurmer, H. (2008). NIPH Systematic Reviews: Executive Summaries *Routine Ultrasound in Pregnancy*. Oslo, Norway: Knowledge Centre for the Health Services at The Norwegian Institute of Public Health (NIPH)
- Copyright (c)2008 by The Norwegian Institute of Public Health (NIPH).
- Sahin, N. H., & Gungor, I. (2008). Congenital anomalies: parents' anxiety and women's concerns before prenatal testing and women's opinions towards the risk factors. *Journal of Clinical Nursing*, 17(6), 827-836. doi:10.1111/j.1365-2702.2007.02023.x
- Sun, J. C., Hsia, P. H., & Sheu, S. J. (2008). Women of advanced maternal age undergoing amniocentesis: a period of uncertainty. *Journal of Clinical Nursing*, 17(21), 2829-2837. doi:10.1111/j.1365-2702.2007.02263.x
- Susanne, G. O., Sissel, S., Ulla, W., Charlotta, G., & Sonja, O. L. (2006). Pregnant women's responses to information about an increased risk of carrying a baby with Down syndrome. *Birth*, 33(1), 64-73. doi:10.1111/j.0730-7659.2006.00075.x
- Sweeny, K., & Falkenstein, A. (2015). Is Waiting the Hardest Part? Comparing the Emotional Experiences of Awaiting and Receiving Bad News. *Personality & Social Psychology Bulletin*, 41(11), 1551-1559. doi:10.1177/0146167215601407
- Thornquist, E. (2009). *Kommunikasjon: Teoretiske perspektiver på praksis i helsetjenesten* (2. ed.). Oslo: Gyldendal Akademisk.
- Tjora, A. (2010). *Kvalitative forskningsmetoder i praksis*. Oslo: Gyldendal Akademisk.
- van den Berg, M., Timmermans, D. R., Ten Kate, L. P., van Vugt, J. M., & van der Wal, G. (2005). Are pregnant women making informed choices about prenatal screening? *Genetics in Medicine*, 7(5), 332-338.
- van Schendel, R. V., Kater-Kuipers, A., van Vliet-Lachotzki, E. H., Dondorp, W. J., Cornel, M. C., & Henneman, L. (2017). What Do Parents of Children with Down Syndrome Think about Non-Invasive Prenatal Testing (NIPT)? *Journal of genetic counseling*, 26(3), 522-531. doi:10.1007/s10897-016-0012-4
- van Schendel, R. V., Kleinveld, J. H., Dondorp, W. J., Pajkrt, E., Timmermans, D. R., Holtkamp, K. C., . . . Henneman, L. (2014). Attitudes of pregnant women and male partners towards non-invasive prenatal testing and widening the scope of prenatal screening. *European Journal of Human Genetics*, 22(12), 1345-1350. doi:10.1038/ejhg.2014.32
- Williams, C., Sandall, J., Lewando-Hundt, G., Heyman, B., Spencer, K., & Grellier, R. (2005). Women as moral pioneers? Experiences of first trimester antenatal screening. *Social Science and Medicine*, 61(9), 1983-1992. doi:10.1016/j.socscimed.2005.04.004

9. VEDLEGG

Postponing the happiness; A qualitative study about experiencing the process of invasive prenatal diagnostic before the result is ready.

Abstract

In Norway prenatal diagnostics is offered to pregnant women 38 years of age or older at expected term. Prenatal diagnostics is also offered if a pregnant woman has experienced developmental defects in a fetus or child in previous pregnancies, or if the woman or her partner has an innate risk of genetic disease. Prior to prenatal diagnostics information and/or genetic counseling is to be provided. This is regulated by the *Medical Act Concerning Biotechnology Use etc. (2003)* (Bioteknologiloven, 2003). The purpose of this study was to explore how pregnant women experienced genetic information and genetic counseling, invasive testing, and the time before the result of their tests was ready. Data was collected using individual semi-structured interviews. 10 pregnant women who had gone through prenatal diagnostics were interviewed. The women had been offered prenatal diagnostics based on advanced maternal age, genetic risk or discoveries at an early ultrasound examination. The women described that they experienced a vacuum, putting the “joy on hold” and feeling ambivalence towards the pregnancy, during the period from the genetic information and genetic counseling, the testing and before the reporting of the result was provided. Six of the women interviewed were provided with genetic information. Most of the women experienced the session as brief, efficient and ‘technical’. The pregnant women felt there was a lack of information regarding the invasive procedure and abortion. Two women interviewed were provided with genetic counseling and which was described as good. The result should be explored further, but may indicate that women undergoing invasive prenatal diagnostic should be offered genetic counseling. All of the women interviewed were worried

about the needle used during the tests, and experienced fear of miscarriage after the amniocentesis or chorion villus sample.

Keywords: invasive prenatal diagnostic, genetic counseling, genetic information, waiting period, postponing happiness, importance of previous background

Introduction

In Norway, all women are offered an ultrasound examination in the 17th to 19th week of pregnancy. This is a routine ultrasound that offers information on estimation of term, number of fetuses, detection of localization of placenta, structural abnormalities and fetal development (Reinar, Smedslund, Fretheim, Hofmann, & Thurmer, 2008). If irregularities are found, further prenatal diagnostic are offered. Prenatal diagnostic is diagnosis before birth and have the intention to get genetic information regarding the fetus, to detect or eliminate disease or developmental defects (Bioteknologiloven, 2003, § 4-1). In addition prenatal diagnostic based on advanced maternal age is offered to pregnant women 38 years of age or older at expected term. This includes screening for fetal aneuploidies such as trisomy 13, 18 and 21. Prenatal diagnostic is also offered to pregnant women if she has experienced developmental defects in a fetus or child in previous pregnancies, or if the woman or her partner has an innate risk of genetic disease (Helsedirektoratet, 2011). Prenatal diagnostic is meant to allow pregnant women to make informed choices on whether to continue with the pregnancy or to terminate it (Reed & Berrier, 2016). Prior to prenatal diagnostic genetic information and/or genetic counseling should be provided to assess whether the women wants to benefit from the service. This is regulated by the *Medical Act Concerning Biotechnology Use etc. (2003)* (hereafter called the *Biotechnology Act*), (Bioteknologiloven, 2003, § 4-3).

The process of invasive prenatal diagnostic consists of three main steps. First the women involved shall be given genetic information or genetic counseling. Genetic counseling differs from genetic information in general because the genetic counseling is given by someone with special competence and extends over time (Helsedirektoratet, 2016). At several regional hospitals in Norway, midwives provide pregnant women with genetic information. This information is a simplified and shorter version of a genetic counseling session. The midwives are educated by genetic counselors from a medical genetic section. Second; the women undergo an invasive test such as amniocentesis or chorion villus sampling (CVS). The invasive procedure has a risk of 0, 5-1% of miscarry (Olney et al., 1995). Third; women has to wait for the result of the invasive test for approximately one week.

Prenatal diagnostic can lead to two types of information; *Diagnostic information* and *risk assessment*. *Diagnostic information* confirms whether or not the fetus has the conditions tested for (Helsedirektoratet, 2011). Prenatal tests that provide diagnostic information is genetic tests performed on samples from invasive test procedures such as amniocentesis or CVS. Invasive prenatal testing such as amniocentesis or CVS facilitates the determination of whether the fetus carries a genetic disease and/or aneuploidy. *Risk assessment* implies the probability of having a fetus with developmental anomalies. Combined ultrasound and biochemical screening (CUB) and Non-invasive Prenatal Tests (NIPT) makes up such tests. In this study 6 women interviewed had been provided with genetic information, 2 had genetic counseling and 2 women did not get any genetic information or counseling. All of the women had an invasive sample such as amniocentesis or CVS. The invasive test was performed based on the risk assessment after a CUB-test, risk assessment of a genetic disease in their family or after early ultrasound findings at a private clinic.

During this process various factors can be difficult for the women. LeRoy (2010) referred in Jun et al. (2016, p. p.554) highlights that to understand the information given, the different options and the actual risk assessment can be challenging. The invasive procedure itself can be tough and the related risk of miscarrying can for some women be experienced as challenging (Klages et al., 2017). Various studies have highlighted that ambiguous feelings towards the pregnancy can occur, as well as the difficult period where a decision has to be made about whether or not to continue or end the pregnancy (Lotto, Armstrong, & Smith, 2016; Mujezinovic & Alfirevic, 2007; Ramdaney, Hashmi, Monga, Carter, & Czerwinski, 2015). Several studies have focused on the process of decision-making in prenatal testing (J. Hodgson & McClaren, 2017; Jun, Thongpriwan, Choi, Sook Choi, & Anderson, 2018; Sun, Hsia, & Sheu, 2008). A recent Korean study stressed that there should be a clear reciprocal communication with women undergoing prenatal diagnostics to reduce the heavy emotional burdens on the pregnant women involved (Jun et al., 2016). In a study of pregnant women of advanced maternal age undergoing amniocentesis, the women experienced themselves to be in a period of great uncertainty (Sun et al., 2008). The study also stressed the importance of addressing their concerns as they undergo amniocentesis. This is consistent with another Australian study that demonstrated the importance of providing timely access to accurate information and supportive care for women undergoing prenatal diagnostics (J. Hodgson et al., 2016). Studies from USA and Taiwan looked at variables influencing the decision to continue or terminate a pregnancy affected by a chromosome abnormality. The authors highlighted the importance of awareness amongst health professionals that work close with pregnant woman undergoing prenatal testing. The authors concluded that it was important to recognize the uniqueness of each of the women's experience, and be aware of their worries (Hawkins, Stenzel, Taylor, Chock, & Hudgins, 2013; Sun et al., 2008). Furthermore Nuccio et al. (2015) showed that invasive prenatal testing can be a burden for pregnant women, and

stressed the importance of receiving genetic counseling in a context of highly technical terminology. However few studies have examined how pregnant women experience the process of prenatal invasive diagnostics directly after an amniocentesis or CVS before the result is ready.

In our study we aimed to explore pregnant women's experiences of the process of prenatal diagnostic. Woman that had been given genetic information or genetic counseling, done invasive sampling such as amniocentesis or CVS were interviewed before the result of the test was ready. The interviews were conducted immediately after invasive sampling, or after a few days. A qualitative study is particularly appropriate when we seek to elicit experience related information. In this qualitative study the women's stories were drawn upon to enhance the understanding of the experience of going through a process of prenatal diagnostics from the women's own perspectives.

Methods

Study design

Semi-structured interviews were conducted with pregnant women who had gone through prenatal invasive testing, in terms of CVS or amniocentesis. The interviews took place immediately or within 2-4 days after the invasive procedure were completed. The data was analyzed using systematic text condensation as developed by Malterud (2011), and two case stories was presented base on this analysis method. Ethical approval for the study was granted by the Regional committee for Medical and Health Research Ethics (Norway) (2016/814 REK Vest).

Participants and Recruitment

Participants eligible for the study had been through invasive prenatal diagnostic in terms of CVS or amniocentesis. The midwife or gynecologist at the hospital recruited 10 participants who were all Norwegian. The study was introduced to potential participants by means of a letter of introduction forwarded by a midwife or a gynecologist. If a woman was willing to be interviewed, she signed an informed consent form prior to the interview. These women had been offered prenatal diagnostic based on advanced maternal age, genetic risk or discoveries at an early private ultrasound examination. The pregnant women had received genetic information or genetic counseling, conducted CUB and been informed about increased risk of trisomy 13, 18 or 21, or had a known genetic disease.

Data Collection

An interview guide with three main topics was developed. The women interviewed were encouraged to describe their experience with the genetic information or the genetic counseling they received. Experiences regarding the prenatal examination and the period of waiting for the result was explored. By using open-ended questions the participants were allowed to reflect and articulate their responses freely and independently. Potential follow-up questions and unprepared questions were used to elicit depth and detail of the experience. Ten interviews were conducted face-to face, nine at the women's hospital in Bergen, and one at the participant's own home. The interviews were performed during October 2016 and February 2017.

Data Analysis

All the interviews were audiotaped and transcribed verbatim by the first author. The personal identifiers of the participants were removed. The first author analyzed the transcripts and the material by using the four steps of systematic text condensation by Malterud (2012). The material was reviewed in full to get an overview and total impression of the data.

Furthermore, the complete data material was carefully reviewed to identify core themes. To organize the material, preliminary themes were identified in the process. The text was then read systematically to identify meaning units that were labeled and coded, and the meaning units of the code group were sorted into sub-categories. Each sub-category was scrutinized for central patterns, potential nuances and contradictions. Finally, the results were presented in “case-stories” followed by relevant quotes from other informants.

Results

Below, we will present Eva and Christine’s stories, which elicit central glimpses of the experiences, communicated of the process of invasive prenatal diagnostic. These two stories carry central emerging themes in the material. Their stories were chosen because they had similar elements from all of the 10 interviews. The women interviewed described their own experiences with genetic information or genetic counselling, and the time directly after invasive sampling before the test result was ready. All of the women also describe previous relevant experiences with the process of prenatal diagnostic. To elicit nuance, variation and main patterns, the stories are followed by the exploration of other informant’s experiences. Eva’s story focuses on genetic information and genetic counselling while Christine’s story illustrates experiences surrounding the waiting period after the invasive test. These two cases thus form the basis of the analysis and discussion. The quotes are translations done by the first author.

Eva's story: Experiences with receiving genetic information

Eva, a 39-year-old woman, comes from a small place outside Bergen. She had travelled a long way to do the amniocentesis. As she was part of an in vitro fertilization (IVF) program, her doctor had performed an early ultrasound. Furthermore, because of her age he had referred her to prenatal diagnostics. At the time we met she was 16 weeks pregnant, and Eva had the amniocentesis the same day. Her partner was together with her. She had chosen to wait one extra week to have one particular doctor perform the amniocentesis. This was important for her because she felt that this doctor would give her the extra sense of security she needed during the procedure. Eva strongly wished to feel calm during the process, and she had already met this doctor prior to the test, and knew he was the type of person she wished to get help from.

Before the amniocentesis Eva had received genetic information, and based on her age and IVF treatment she received a CUB-test. The genetic information was provided by a mid-wife, focusing on her options regarding invasive prenatal testing, so that Eva could make an informed decision about how to proceed. Eva explained: *“The mid-wife showed me a form, and described that the alternatives were either an amniocentesis straight away, or one could choose to do a CUB-test first. Then she explained that the results from the CUB-test would place me in a high or low risk group”*. The CUB- test indicated a potential high risk for Down syndrome in Eva's foetus, a risk estimated based on Eva's age, the blood sample result and the ultrasound examination. This complicated risk calculation was difficult for Eva to grasp. She did not know how to react to the message that the fetus inside her could potentially have Down syndrome. Eva was frustrated regarding the information provided and the that she found her selves in such a difficult situation; *“I don't know how to describe it, but a bit technical,- it was just numbers that you were supposed to relate to in a way. It was not very*

compassionate. I understand that they are only doing their job, and that all the formalities must be correct, and that I must get all the information, but there was something about. It's difficult to take these tests in the first place, you don't really know what you are agreeing to".

Eva has a healthy three-year-old child, and before the current pregnancy she had completed 6 IVF treatments in attempts to become pregnant again. The IVF treatments had been challenging for Eva, and both Eva and her partner was very happy when she finally became pregnant. Due to all the IVF failures, she described herself as fragile and extra sensitive. She questioned whether the mid-wife she talked to was the right person to present her with the genetic information. She strongly felt that she was not cared for in the way she had wished for: *"She told me the facts, but the human dimension, the compassion, the encounter between two people was not as good as I had expected, to be honest"*.

When Eva described her experience with the genetic information she moreover stressed that she had hoped that the midwife would address certain topics of particular concern, for example the difficult waiting period between the invasive procedure and the results of the amniocentesis. She expected this to be a challenging period, and she felt that it would have been good for her to talk about this topic with the mid-wife. Eva had a feeling that she was not the only one who felt this way, and she wished to be reassured that someone would take care of her if the amniocentesis showed that the fetus had Down syndrome. To ensure that she would not be left alone, having nobody to talk to about a potentially very difficult choice, she also hoped that the midwife would offer her follow-up counselling. The fetus's high pre-test risk for Down syndrome was crucial for Eva and her partner's decision to have the amniocentesis. Together they had decided that it was better to receive an answer about the chromosomal status of the foetus, rather than not knowing and living in uncertainty through the pregnancy.

Understanding the options and risk estimation after genetic information or genetic counselling

After genetic information, or genetic counselling, women could choose to proceed with an invasive sample based on a risk estimation or previous genetic risk. Eva's experience with the risk estimation concerning the genetic status of her fetus that was communicated to her, was difficult to grasp and to handle. Similar experiences were highlighted also by some of the other women in the study. Receiving the result, these women hoped to get a clear answer about whether the fetus was affected or not. *"Only a (numerical) risk estimation, that was difficult to relate to. It's only a number, something can still happen"*, another informant expressed. She was hoping that the outcome of the risk estimation would "guide" her in the correct direction. For her the risk estimation was an important factor when deciding to go for invasive test or not. Like Eva, another woman also experienced the information given as efficient but very brief: *"It took 10-15 minutes not that long, so how much can you really get through? I guess they just say what they need to, right (?). If you have questions you may ask, and if not, then you are done"*.

Genetic information and genetic counselling is required to be non-directive. This means that the counsellor or midwife shall be "neutral" and leave decisions to their patients or clients (Wolff & Jung, 1995). As emphasized above, Eva felt that she was not given the care she had hoped for and expected when she received the genetic information, but not all informants shared this experience. 10 women were interviewed and six of them received genetic information. Two of the women that received genetic information described this meeting as a good source of information. One said: *"I felt that she did not guide me in any particular direction, she just explained that it was my decision how to proceed. She did not give me*

advice, even though it would have been much more convenient for me if she just told me what to do!”

Only two of the women in the study received genetic counselling, and both of them communicated that they were satisfied with the experience. One of the participants had received genetic counselling because she lost her child a year ago due to a hereditary disease. She was now pregnant again, and wished to know the risk for recurrence. As with the genetic information, the genetic counselling was a conversation about alternatives for invasive prenatal testing, and it was more comprehensive than the genetic information. The conversation shall also include information about how the invasive sample is preformed and what alternatives the women may have when the result is ready. One participant said: *“ In the genetic counselling you make room for thinking out loud- together. There is a great deal of practical information related to risks and alternatives. You get a clearer picture of what choices you have. The genetic counsellor explains all the different choices presented. The counselling is very professional, the educational level is high. Everything is presented in details - if you want. They explain things and do not skip anything”*.

The need for information

As described above, Eva experienced the genetic information as a bit technical. One of the women interviewed had a year earlier chosen to have an induced abortion in pregnancy week 17. She had been through CUB-test that revealed a high risk of Down syndrome, and the amniocentesis confirmed the trisomy 21. She communicated that the genetic information should have provided her with more practical information about the abortion procedure when it was carried out as late as in pregnancy week 17. She remembered very clearly and with sadness the Saturday when she came into the clinic, and was given an abortion pill and told to

return the following Monday. When she returned, the abortion process turned out to be difficult and lasted longer than she expected: *“The pills were supposed to get things started. I wish they had described better what I could have done to get things started, it took a day and a night, and nothing happened”*. As it had been difficult to be “thrown” into this uncertain situation, she wished she had been better prepared. She experienced that she did not get any useful information regarding the abortion and she wished that she had known that for example physical movement could have quicken the process. Another informant who had previous experiences with induced abortion similarly expressed: *“I wish they spoke more about how it would be to have an abortion. Practical information about the procedure, what will take place, what will happen with the baby afterwards, encourage the dad to come along etc.”*

Several of the women moreover explained that they wished more information had been provided about the invasive procedure in general and about abortion - if that was the outcome. To be prepared prior to an abortion procedure was especially important for the women. One of the women had taken a chorion villus sample because her sister had given birth to two children with Down syndrome. She communicated that she wished that some of the health workers had provided her with more information about this test: *“ Maybe I could have received more information about the risks related to the chorion villus sample (?). A week after the procedure I started bleeding after going to work. Apparently there was a hematoma in my uterus, maybe some information could be provided that these things can happen.”*

Again, the experiences varied however; another woman who also had a chorion villus sample felt well informed and prepared prior to the procedure: *“There were three people present, and I felt very prepared and knew who were going to be present and what they were going to do, - she had already explained this to me”*.

Christine's story: Waiting for the results

Christine, a 34-year-old woman, has two children, she is from an island located several hours' drive from Bergen and came to the hospital with her partner. When we met, she was 15 weeks pregnant. Early in her pregnancy – at 6 weeks – she had visited a private clinic for an ultrasound examination. The gynaecologist discovered a thickened fold at the neck of the fetus, and she was referred to KK where she was offered a CUB-test to assess the risk of chromosomal abnormality in the foetus. A midwife provided Christine with genetic information, a blood sample was taken and an ultrasound examination was performed. Christine had to wait for a week for the blood test result. This was experienced as challenging, and she felt very nervous. Early in the interview Christine shared that she had some problems that she was struggling with, and the process of prenatal diagnosis became an additional burden in her life. The blood sample, Christine's age and the ultrasound findings (CUB-test) indicated high risk of a fetus with Down syndrome, and only an amniocentesis could confirm this. The day she received the telephone call about the risk estimation, Christine was so stressed that she found it difficult to understand and focus on what was communicated: *“I waited for a week, and we agreed that they could call me about the risk estimation result so that it wouldn't take so long. When the answer was provided, I felt I did not really understand what was being said, I did understand that it was negative news, that something was wrong. I was totally put out, and I felt stupid at the end of the phone call. So I had to call my partner who was at work, and he had to call them back, so we could be certain about the message. I was probably in a shock, and then it's hard to receive such information”*. Based on the high risk for chromosomal abnormality, Christine and her partner decided to proceed with an amniocentesis to get a clear and accurate answer. However, they felt that it was difficult to decide whether or not to take this invasive test. As she knew the amniocentesis increases the risk of abortion by 0,5-1%, she was afraid that the test itself would cause a miscarriage, While

grappling with the decision about whether to take the amniocentesis or not she reflected; *“I didn’t want to know. I always thought that I would take what I get, but now. I feel that it’s just too difficult to deal with”*. Although Christine was terrified that she would have a miscarriage as a result of the amniocentesis, she had decided to go through with the procedure. As it had to be performed when she was 15 weeks pregnant, she had to wait another two weeks. This came on top of the week she waited for the result from the risk estimation. This waiting period was experienced as extremely challenging. In particular, the amniocentesis was experienced as challenging for Christine, since she is afraid of needles, and she knew the procedure involved inserting a long needle into her belly. Her fear of needles became an all-consuming preoccupation, and she was afraid that she would faint prior to the procedure.

Christine described herself as a person who needed to be in control, and while waiting for the results she felt that everything was out of her hands. She felt that time was passing very slowly, life consisted of waiting and more waiting, and while she waited for the various tests and the results, her pregnancy progressed and the fetus kept on growing. The thought of her fetus getting bigger was difficult for Christine. After the amniocentesis, a period of waiting again followed. Christine described that it was like she was stuck in a constant place: *“This waiting time is the worst. It’s just terrible”*. During these uncertain periods there were several things that occupied her mind, and made her nervous and stressed. Due to the uncertainty during the extended waiting period, Christine did not manage to enjoy her pregnancy, and she did not dare to tell many people that she was expecting a child. This was difficult, since the pregnancy was planned. She was intensely hoping for a positive answer; *“I have not told many people about the pregnancy, because I think that in a way I feel that the baby is not mine. I don’t know what will happen from now on”*.

During our conversation Christine was asked if she had decided what she wanted to do if the result of the amniocentesis showed Down syndrome. This was a difficult subject to talk about, and Christine described that she felt physically unwell just thinking about it. She and her partner felt that they did not have the resources to take care of a child with special needs. While waiting, they both tried to remain positive, intensely hoping that they did not have to make a decision of whether or not to terminate the pregnancy.

Postponing happiness

Christine's story indicates how invasive prenatal diagnosis may lead to an extensive period of waiting, as the process involves several separate and time-consuming steps. First, she had to wait for the CUB-based risk estimation, then for the amniocentesis procedure, and finally for the result. As time was passing, Christine experienced that she had to "delay the happiness". Some of the other women in this study described in a similar manner this feeling of postponing the happiness of being pregnant as challenging on many levels. They experienced the living and waiting in uncertainty as particularly difficult. It was hard to accept that they could not enjoy the early stages of pregnancy. One of the women said: *"It's the double sidedness of this, first it's the long waiting period (for various results) and everything that comes with it. And then it's the joy that you are supposed to feel, but now it's like we have to postpone the joy in a way. This is very difficult. Besides, it is also difficult not knowing what to do afterwards. I postpone the joy, I do not dare to be happy"*. Several of the women described this period as living in a vacuum, and putting their pregnancy on hold: *"Right now I'm in a place where I'm still waiting for the result. Am I pregnant or not? It's weird in a way because I know that I am pregnant, but I don't want to look ahead. I do not want to feel happy, I feel numb"* one woman described. Another woman said that she felt pessimistic while waiting for the result: *I just can't feel any joy, both my partner and I are thinking a bit*

negatively at this point". A third woman described that she waited for the result so that she could tell family and friends: *"I'm very anxious to get the result. It will be great if everything is fine. Then I can start feeling joy and tell people. I have held back during this pregnancy because I wanted to take these tests first"*.

The fear of abortion and a large needle puncturing the belly

The risk of miscarriage after an invasive prenatal diagnosis seemed to have been on the minds of all the women when deciding whether or not to proceed with the amniocentesis or the CVS. Christine, like the majority of our informants, was very concerned about this risk. One of the other women said: *"I know that there is a certain risk with both the amniocentesis and the chorion villus sampling. She told us about that, and we are aware of it, but my partner and I want to take that chance"*. Furthermore, another woman was troubled by the discrepancy between this risk of abortion and the low estimated risk of chromosomal abnormality: *"With the amniocentesis there is a 0,5-1% risk of miscarrying, and with such a low risk related to the CUB, I theoretically have a ten times greater risk losing a healthy fetus than the risk of having an affected baby"*. These were thoughts going through her mind while waiting for the result. She was experiencing insecurity concerning the necessity of the amniocentesis sample in the first place: *"Really it was just foolish to do this (to take the amniocentesis), but at the same time it became clear to me that these are just small numbers anyway. This or that, luck and bad luck will decide"*.

All the women who were interviewed had, like Christine, been through an invasive test; amniocentesis or CVS. They all expressed that the procedure went better than expected, but many were focusing negatively on the needle used during the procedure, and several of the women returned several times to the needle during our conversation. The sensation of a large

needle puncturing the belly was experienced as very uncomfortable: *“The point when the needle hit the skin and went through was a bit creepy. I don’t know, it’s a feeling, I have thought about it afterwards”* one informant said. Another woman had a similar experience: *“To have the needle in my belly for so long, I just felt my whole body tingle, just the thought about the needle in the belly. I felt, oh my god this will not end well”*. During the entire procedure she was tense and had problems relaxing. She feared the needle and tried not to think too much about it: *“I thought that I should try not to have a look at the needle, but that was easier said than done when the needle was there right in front of my face, so I took my glasses off”*.

Ambivalence

A majority of the women in this study experienced some sense of ambivalence with regard to their pregnancy, and this particularly emerged through the selection of words to address either a fetus or a baby. Women who were expecting a negative result from the invasive test used the term fetus. These women were beginning the process of preparing themselves of that if the result was not what they wanted, this would lead to a termination of the pregnancy. The ones who were in a more positive state of mind, and were expecting a good result followed by a normal pregnancy, spoke about “the baby”. One woman was very vocal about this distinction: *“For me, there is a big difference between a fetus and a child. I know that not everyone feels the same way, but for me there is an essential difference. I know this sounds cynical but it is important to separate these two, born and unborn. I would never want anyone to take away my born child if it had Down syndrome, but then I could choose not to have one”* she stated. She was also pre-occupied with the fact that she had two children already, and that she could not relate to the fetus in her belly in the same way: *“It’s fantastic when I see the ultrasound, but at the same time I do not have a relationship to the fetus as I do with my other children”*.

Another of the participants had a similar way of thinking, and expressed that for her it was important to have a pragmatic approach: *“It’s an organism at this point, no brain, and it is not a human yet.”* One of the women experienced ambivalence regarding what was ahead of her, the invasive sampling and waiting for the result. This was related to a previous experience where she had had an ultrasound in week 11 detecting a dead fetus: *“Yes, the baby was dead, and when he was doing the ultrasound examination, the message was, the first thing the doctor said was; wow, there is no life in here”*. She found this comment both cruel and insensitive, and recalled the episode with sorrow. This challenging experience made her very nervous this time, and she explained that memories returned, and that the doctor’s earlier comment had become deeply planted in her mind.

Discussion

In this study, ten interviews were conducted with pregnant women who were waiting for the results of genetic tests after an amniocentesis or a CVS sample. The study aimed to provide more information on how women in Norway experience invasive prenatal diagnostic, the process of genetic information or genetic counseling, testing, and the time before the result was ready. The material revealed large variations. Based on these findings some of the major issues disclosed by this study seems appropriate to further address, and we will discuss three of them; First women who undergo prenatal diagnostics have different background and experiences, this is important to bear in mind when meeting with these patients. Second women sought the “good meeting” in the genetic information. Third and last the extensive waiting period throughout the process lead to ambivalence towards the pregnancy and the foetus, and a sense of “putting their joy on hold” until the result is ready.

The case stories illustrate glimpses of the experiences women communicated about the period during and right after invasive prenatal diagnostics.

Women's previous experiences

As stressed by Thornquist (2009) "*actions cannot be fully understood detached from their context*". How the women experienced the process of prenatal diagnostic was closely related to other life experiences. The women's family situation and if they had children were taken into account when deciding how to proceed if the result of the invasive test showed irregularities in the fetus. Some of the women had experienced previous induced abortions or had lost a child. For women who had gone through prenatal diagnostic previously they already knew to a certain point what to expect. To gain an understanding of what the women communicated during the interviews, and to get a sense of why they expressed what they did, it seemed vital to gather central parts of the women's personal lives, not the least their reproductive history. This point is also highlighted in a recent article, which stresses the importance that patients undergoing prenatal diagnosis should have a healthcare provider that is sensitive to their background and unique needs for information (Reed & Berrier, 2016). Each person is carrying a history of experiences. People may cognitively forget events and experiences, but significant events will be carried along in our minds and may surface in different ways and at different points in time (Thornquist, 2009). One study looking at women's decisions on whether to undergo amniocentesis, points out the importance of prior knowledge, life experiences and contextual frames, in order to get a sense of the most appropriate and sensible ways in which to approach a woman, what and how to communicate (Kenen, Smith, Watkins, & Zuber-Pittore, 2000).

As for our study, the women interviewed had very different backgrounds; some of them had children others did not. Furthermore, women that had previous experiences with induced abortions brought this experience into the process of prenatal diagnostic, leaving them with a much clearer picture of what to be expected. One of the informants had lost a baby only days

after it was born. This experience marked her very much, and her reductive experience and decisions were strongly related to this previous event in her and her family's life. Another of the informants had a child with mental disabilities, and the family's experience of living with this child was crucial in her decision on whether to continue with the pregnancy. Our material indicates that such personal stories, which may be read as independent from the diagnostic process itself, are nonetheless vital in the assessment of how to meet and communicate with a woman who is going through invasive prenatal diagnostics.

The good meeting

The genetic information provided to patients before the invasive sampling was not experienced as a good meeting between two people by 5 of the 6 women interviewed who had been provided with genetic information. The women are supposed to be provided with tools / information that allow them to relate to the numbers and risk estimates that surround their pregnancy. The themes are limited to need for time to discuss additional topics such as more practical information about the invasive procedure, risk of abortion and the waiting time before the test- result, was however brought up during the interviews. Some of the women sought the "good meeting" between the midwife and patient. Several of the women mentioned this after receiving genetic information. This reflects the findings in a qualitative Australian study (J. M. Hodgson, Gillam, Sahhar, & Metcalfe, 2010) which found that the genetic counselor dominates the conversation and that there was a lack of dialog concerning sensitive topics. Furthermore, our study addresses the point that women undergoing prenatal diagnostics may not have an adequate understanding of the process itself. As stressed by Helsedirektoratet (2011), genetic information and the genetic counseling should provide women with information that can help them make informed decisions on how to proceed. However, if the genetic information is experienced as 'short and efficient', the decision made,

based on the talk, may not be as informed as it should be. This finding is consistent with existing literature (van den Berg, Timmermans, Ten Kate, van Vugt, & van der Wal, 2005), which stresses that women might not be informed in an optimal way prior to decision making regarding prenatal diagnostic. In our study, women wished to receive more detailed and practical information about the diagnostic procedure and information regarding the possible outcome of the pregnancy – abortion. Women were especially interested in information that would help them prepare for a possible negative outcome. This is consistent with a British study that found that the care women received during termination of a pregnancy did not adequately meet the needs of women and their partners (Lotto et al., 2016).

All the women in our study mentioned that they were concerned about the risk of miscarriage after amniocentesis or CVS. This is similarly pointed out by Bjerregaard et al. (2017) and Kenen et al. (2000) who found that the small risk of miscarriage associated with invasive testing is a major concern for pregnant women. Despite this, all of the women in our study decided to go through with the invasive procedure, so it seems that the risk of having an affected child was experienced as greater than the risk of miscarriage from the test. However, an interesting contrast is found in a qualitative study which found that women overestimate the risk associated with amniocentesis, and therefore did not want to take the chance to undergo an invasive test (Phipps & Skirton, 2017).

The fear for the needle is a reoccurring subject in the literature (Kenen et al., 2000). The women in our study also stressed this. All of the women in this study had had invasive testing, and expressed that the needle used in the procedure frightened them. There were no difference in this experience between the women who had been provided with genetic information, genetic counseling or no information or counseling.

The period of waiting

Based on the women's experiences it seems like the "waiting period" that women undergoing prenatal diagnostic have to endure is experienced to begin already when they are first told of the suspicion that something may be wrong with the foetus. For the women involved this might be experienced as a significant amount of time. This indicates that the waiting period is initiated by receiving genetic information or genetic counselling, and is extended as they go through several steps, each of which can be experienced as long. A few recent studies have particularly looked at stress related to invasive prenatal diagnostic and found that diagnostic procedures cause anxiety for the women involved (Sahin & Gungor, 2008). Allison et al. (2011) found that women undergoing prenatal diagnostic experience more psychological stress, which may be currently underestimated. In our study we did not measure stress selectively, but the women that were interviewed communicated clearly feelings of stress related to the invasive testing.

It is a common perception that pregnant women often experience increased worry and uncertainty following a high-risk prenatal screening result. A study from Sweden found that a high-risk screening result made pregnant women "withhold the pregnancy" as they tried to live as if they were not pregnant (Susanne, Sissel, Ulla, Charlotta, & Sonja, 2006). Aune and Möller had similar findings that high-risk women made certain distance to their pregnancy to better cope with the high-risk presented (Aune & Moller, 2012). In contrast, a recent Danish study found that couples with a pre-test high-risk that underwent diagnostic testing did not put the pregnancy mentally "on hold" (Lou, Nielsen, Hvidman, Petersen, & Risor, 2016). Several of the women interviewed in our study described how they felt that they could not allow themselves to feel any joy over their pregnancy while they waited for the results of the tests. They felt that they had to "postpone" their happiness and put their "joy on hold". A qualitative study of women of advanced maternal age undergoing amniocentesis had similar

findings The study showed that women undergoing invasive procedures were in a period of uncertainty, and that they were preoccupied with subjects such as ambivalence towards their pregnancy, the decision to undergo amniocentesis and anxiety while awaiting the results (Sun et al., 2008). Women in our study also addressed these concerns and described that they wanted to reduce the period of waiting if they could. How this challenging period of time can be kept to a minimum, especially taking into account the range of different tests available to pregnant women today, raises difficult questions. A Danish study claims that pregnant women will choose non-invasive testing (NIPT) instead of invasive testing if this is offered to them (Bjerregaard et al., 2017). If the aim is to reduce the waiting period, NIPT may be a good alternative to CUB-test. Switching to NIPT can reduce the period of insecurity and stress, as well as the number of invasive tests required. This is suggested by a recent study from Denmark (Kagan et al., 2017), claiming that first trimester screening (CUB) becomes obviated once NIPT is made available.

Even if one was able to reduce the waiting period between invasive sampling and results, one could argue that reduced waiting period not necessarily is the best alternative for the women. Invasive prenatal diagnostics is a difficult process, and includes tough choices for the women involved. If this process took less time, can we be sure that pregnant women are able to make informed decisions? Even though the process is painful, it can provide the women with some extra time to reflect on the available options.

Ambivalence

The women in our study expressed that they felt ambivalence towards the pregnancy. This for example surfaced through the ways they addressed the fetus in their belly. Some women addressed their fetus as a baby, others were more distant. This ambivalence was strongly

connected to their fear that they may not be able to proceed with the pregnancy, and that they as such wished to retain a certain emotional distance to the life growing in their wombs. Previous studies confirm that women wish to have prenatal testing as early as possible in their pregnancies, because an abortion might be easier to manage at an earlier stage, both physically and emotionally, when the bond between mother and child in the womb has not fully developed (van Schendel et al., 2017; van Schendel et al., 2014). In our study, this point surfaced when women expressed concerns that the fetus was growing as time passed by. Williams et al. (2005) found that women opt for first trimester screening because then they can terminate the pregnancy earlier if anomaly is found.

Study Limitations and Strengths

This study has limitations, particularly the number of informants that makes it impossible to draw definite conclusions. This was due to the scope of this study, and the narrow inclusion criteria which required that the subjects were women undergoing invasive prenatal procedure based on a high risk on CUB or a risk of a genetic disease.

Six out of ten participants were interviewed directly after the invasive sample was preformed, and it is possible that this did not give them sufficient time to dwell on and ‘digest’ their experiences and reflect on the process. It may potentially be more appropriate if all of the women were interviewed some days after the amniocentesis or CVS. However this would have been challenging to facilitate from a practical perspective. Another limitation might be that all participants were recruited from the same clinic. But this can also give in-dept info from that clinic.

It was my aim to include a diverse sample of women of different ages and with different backgrounds, and I believe this was achieved. Another strength of this study is its qualitative

approach, which can help give insight into the complexity of experiences with the process of prenatal invasive diagnosis for pregnant women. As far as I know, this is the first Norwegian qualitative study of women's experiences with prenatal diagnosis directly after invasive testing while waiting for the result.

Conclusion and practice implications

The aim of this study was to explore pregnant women's experiences of the process of prenatal diagnostic. Ten interviews were conducted with women before the result of the invasive test (amniocentesis or CVS) was ready. The women had been given genetic information or genetic counselling in advance. The interviews revealed that women undergoing invasive prenatal diagnostic experienced a vacuum, putting the "joy on hold" and feeling ambivalence towards the pregnancy, during the period from the genetic information and genetic counselling, testing and before the reporting of the result.

Though based on a very low number of informants, the material may suggest that experience with the genetic information was more varied and negative than the experience with the genetic counselling. This may indicate that more women undergoing invasive prenatal diagnostic should be offered genetic counselling.

Women undergoing prenatal diagnostics have different backgrounds and personal experiences, this may be taken into account in a genetic counseling or genetic information session. Furthermore, health care providers involved in prenatal diagnostic should also be aware of women's different need for practical information concerning the invasive procedure. Can the extensive time of waiting for the result be reduced to a minimum? It will be practically challenging to reduce the time waiting for the result after an invasive test, because

it depends on the analysis time in the laboratory. However if NIPT could be included as a first choice for prenatal diagnostics, one can argue that the total waiting period can be reduced for the women involved. NIPT can be offered to pregnant women earlier in the pregnancy and women may get a more accurate answer. NIPT is also a non-invasive test that reduces the number of involuntarily abortions. The women in our study were afraid of miscarrying after an invasive test, by using NIPT many women can avoid this additional stress while going through prenatal diagnostic.

Research Recommendations

It is necessary to do more research within this group of patients to be able to draw clear conclusions – a larger quantitative follow up study would give a better impression of how women experience the process of invasive prenatal diagnosis. NIPT has been approved in Norway for detecting trisomy 13, 18 and 21 as an alternative to invasive testing when risk assessment after CUB is high (Helsedirektoratet, 2016). It could be interesting to do an extended study that focuses on experiences with NIPT in Norway.

References:

- Allison, S. J., Stafford, J., & Anumba, D. O. (2011). The effect of stress and anxiety associated with maternal prenatal diagnosis on fetomaternal attachment. *BMC Women's Health*, 11, 33. doi:10.1186/1472-6874-11-33
- Aune, I., & Moller, A. (2012). 'I want a choice, but I don't want to decide'--a qualitative study of pregnant women's experiences regarding early ultrasound risk assessment for chromosomal anomalies. *Midwifery*, 28(1), 14-23. doi:10.1016/j.midw.2010.10.015
- Bioteknologiloven, & Lov om humanmedisinsk bruk av bioteknologi, m. m. (2003). Kap 4 Fosterdiagnostikk. Retrieved from [https://lovdata.no/dokument/NL/lov/2003-12-05-100/KAPITTEL_5 - KAPITTEL_5](https://lovdata.no/dokument/NL/lov/2003-12-05-100/KAPITTEL_5-KAPITTEL_5)
- Bjerregaard, L., Stenbakken, A. B., Andersen, C. S., Kristensen, L., Jensen, C. V., Skovbo, P., & Sorensen, A. N. (2017). The rate of invasive testing for trisomy 21 is reduced after implementation of NIPT. *Danish Medical Journal*, 64(4).
- Hawkins, A., Stenzel, A., Taylor, J., Chock, V. Y., & Hudgins, L. (2013). Variables influencing pregnancy termination following prenatal diagnosis of fetal chromosome abnormalities. *Journal of genetic counseling*, 22(2), 238-248. doi:10.1007/s10897-012-9539-1
- Helsedirektoratet. (2011). Informasjon til gravide om fosterdiagnostikk. Retrieved from <https://helsedirektoratet.no/Lists/Publikasjoner/Attachments/218/Informasjon-til-gravide-om-fosterdiagnostikk-IS-1313.pdf>
- Helsedirektoratet. (2016). Nasjonal strategi for persontilpasset medisin i helsetjenesten. Retrieved from <https://helsedirektoratet.no/Lists/Publikasjoner/Attachments/1192/Nasjonal-strategi-for-persontilpasset-medisin-i-helsetjenesten-IS-2446.pdf>
- Hodgson, J., & McClaren, B. J. (2017). Parental experiences after prenatal diagnosis of fetal abnormality. *Seminars in Fetal & Neonatal Medicine*. doi:10.1016/j.siny.2017.11.009
- Hodgson, J., Pitt, P., Metcalfe, S., Halliday, J., Menezes, M., Fisher, J., . . . McClaren, B. (2016). Experiences of prenatal diagnosis and decision-making about

- termination of pregnancy: A qualitative study. *Australian and New Zealand Journal of Obstetrics and Gynaecology*, 56(6), 605-613. doi:10.1111/ajo.12501
- Hodgson, J. M., Gillam, L. H., Sahhar, M. A., & Metcalfe, S. A. (2010). "Testing times, challenging choices": an Australian study of prenatal genetic counseling. *Journal of genetic counseling*, 19(1), 22-37. doi:10.1007/s10897-009-9248-6
- Jun, M., Thongpriwan, V., Choi, J., Sook Choi, K., & Anderson, G. (2018). Decision-making about prenatal genetic testing among pregnant Korean-American women. *Midwifery*, 56, 128-134. doi:10.1016/j.midw.2017.10.003
- Jun, M., Thongpriwan, V., & Choi, K. S. (2016). Experiences of Prenatal Genetic Screening and Diagnostic Testing Among Pregnant Korean Women of Advanced Maternal Age. *Journal of Transcultural Nursing*. doi:10.1177/1043659616662913
- Kagan, K. O., Sroka, F., Sonek, J., Abele, H., Luthgens, K., Schmid, M., . . . Hoopmann, M. (2017). First trimester screening based on ultrasound and cfDNA vs. first-trimester combined screening - a randomized controlled study. *Ultrasound in Obstetrics and Gynecology*. doi:10.1002/uog.18905
- Kenen, R., Smith, A. C., Watkins, C., & Zuber-Pittore, C. (2000). To Use or Not to Use: The Prenatal Genetic Technology/Worry Conundrum. *Journal of genetic counseling*, 9(3), 203-217. doi:10.1023/a:1009411920987
- Klages, K., Kundu, S., Erlenwein, J., Elsaesser, M., Hillemanns, P., Scharf, A., & Staboulidou, I. (2017). Maternal anxiety and its correlation with pain experience during chorion villus sampling and amniocentesis. *Journal of Pain Research*, 10, 591-600. doi:10.2147/jpr.s128300
- LeRoy, B. S., M, V. P., & M, B. D. (2010). *Genetic counseling practice*. USA: Wiley-Blackwell.
- Lotto, R., Armstrong, N., & Smith, L. K. (2016). Care provision during termination of pregnancy following diagnosis of a severe congenital anomaly - A qualitative study of what is important to parents. *Midwifery*, 43, 14-20. doi:10.1016/j.midw.2016.10.003
- Lou, S., Nielsen, C. P., Hvidman, L., Petersen, O. B., & Risor, M. B. (2016). Coping with worry while waiting for diagnostic results: a qualitative study of the experiences of pregnant couples following a high-risk prenatal screening result. *BMC Pregnancy and Childbirth*, 16(1), 321. doi:10.1186/s12884-016-1114-6
- Malterud, K. (2011). *Kvalitative metoder i medisinsk forskning, en innføring* (3. ed.). Oslo: Universitetsforlaget.

- Malterud, K. (2012). Systematic text condensation: a strategy for qualitative analysis. *Scand J Public Health, 40*(8), 795-805. doi:10.1177/1403494812465030
- Mujezinovic, F., & Alfirevic, Z. (2007). Procedure-related complications of amniocentesis and chorionic villous sampling: a systematic review. *Obstetrics and Gynecology, 110*(3), 687-694. doi:10.1097/01.AOG.0000278820.54029.e3
- Nuccio, R., Hashmi, S. S., Mastrobattista, J., Noblin, S. J., Refuerzo, J., Smith, J. L., & Singletary, C. N. (2015). Influence of anchoring on miscarriage risk perception associated with amniocentesis. *Journal of genetic counseling, 24*(2), 278-284. doi:10.1007/s10897-014-9761-0
- Olney, R. S., Moore, C. A., Khoury, M. J., Erickson, J. D., Edmonds, L. D., Botto, L. D., & Atrash, H. K. (1995). Chorionic Villus Sampling and Amniocentesis: Recommendations for Prenatal Counseling. *Morbidity and Mortality Weekly Report: Recommendations and Reports, 44*(RR-9), 16.
- Phipps, J., & Skirton, H. (2017). A Qualitative Study to Explore the Views and Attitudes towards Prenatal Testing in Adults Who Have Muenke Syndrome and their Partners. *Journal of genetic counseling*. doi:10.1007/s10897-017-0094-7
- Ramdane, A., Hashmi, S. S., Monga, M., Carter, R., & Czerwinski, J. (2015). Support Desired by Women Following Termination of Pregnancy for a Fetal Anomaly. *Journal of genetic counseling, 24*(6), 952-960. doi:10.1007/s10897-015-9832-x
- Reed, A. R., & Berrier, K. L. (2016). A Qualitative Study of Factors Influencing Decision-Making after Prenatal Diagnosis of down Syndrome. *Journal of genetic counseling*. doi:10.1007/s10897-016-0061-8
- Reinar, L. M., Smedslund, G., Fretheim, A., Hofmann, B., & Thurmer, H. (2008). NIPH Systematic Reviews: Executive Summaries *Routine Ultrasound in Pregnancy*. Oslo, Norway: Knowledge Centre for the Health Services at The Norwegian Institute of Public Health (NIPH)
- Copyright (c)2008 by The Norwegian Institute of Public Health (NIPH).
- Sahin, N. H., & Gungor, I. (2008). Congenital anomalies: parents' anxiety and women's concerns before prenatal testing and women's opinions towards the risk factors. *Journal of Clinical Nursing, 17*(6), 827-836. doi:10.1111/j.1365-2702.2007.02023.x

- Sun, J. C., Hsia, P. H., & Sheu, S. J. (2008). Women of advanced maternal age undergoing amniocentesis: a period of uncertainty. *Journal of Clinical Nursing*, 17(21), 2829-2837. doi:10.1111/j.1365-2702.2007.02263.x
- Susanne, G. O., Sissel, S., Ulla, W., Charlotta, G., & Sonja, O. L. (2006). Pregnant women's responses to information about an increased risk of carrying a baby with Down syndrome. *Birth*, 33(1), 64-73. doi:10.1111/j.0730-7659.2006.00075.x
- Thornquist, E. (2009). *Kommunikasjon: Teoretiske perspektiver på praksis i helsetjenesten* (2. ed.). Oslo: Gyldendal Akademisk.
- van den Berg, M., Timmermans, D. R., Ten Kate, L. P., van Vugt, J. M., & van der Wal, G. (2005). Are pregnant women making informed choices about prenatal screening? *Genetics in Medicine*, 7(5), 332-338.
- van Schendel, R. V., Kater-Kuipers, A., van Vliet-Lachotzki, E. H., Dondorp, W. J., Cornel, M. C., & Henneman, L. (2017). What Do Parents of Children with Down Syndrome Think about Non-Invasive Prenatal Testing (NIPT)? *Journal of genetic counseling*, 26(3), 522-531. doi:10.1007/s10897-016-0012-4
- van Schendel, R. V., Kleinveld, J. H., Dondorp, W. J., Pajkrt, E., Timmermans, D. R., Holtkamp, K. C., . . . Henneman, L. (2014). Attitudes of pregnant women and male partners towards non-invasive prenatal testing and widening the scope of prenatal screening. *European Journal of Human Genetics*, 22(12), 1345-1350. doi:10.1038/ejhg.2014.32
- Williams, C., Sandall, J., Lewando-Hundt, G., Heyman, B., Spencer, K., & Grellier, R. (2005). Women as moral pioneers? Experiences of first trimester antenatal screening. *Social Science and Medicine*, 61(9), 1983-1992. doi:10.1016/j.socscimed.2005.04.004
- Wolff, G., & Jung, C. (1995). Nondirectiveness and genetic counseling. *Journal of genetic counseling*, 4(1), 3-25.