

## Non-invasiv prenatal undersökning (NIPT) – PATIENTINFORMATION

### NIPT-UNDERSÖKNINGSALTERNATIV

De vanligaste kromosomavvikelserna hos foster är 21-trisomi (Down's syndrom), 18-trisomi och 13-trisomi samt avvikelser i könskromosomernas antal såsom Turners syndrom. Den nya **Non-Invasiva Prenatalundersökningen (NIPT)** möjliggör påvisning av fostrets vanligaste kromosomavvikelser från moderns blodprov. Föremål för undersökningen är fostrets cellfria DNA (cell free fetal DNA, cffDNA), vilket man kan påvisa i moderns blodomlopp redan från och med den 10. graviditetsveckan. Målsättningen med NIPT-undersökningen är att klargöra om fostret har någon kromosomavvikelse, dvs aneuploidi (det finns för många kromosomer, eller någon fattas) visavi de undersökta kromosomerna. NIPT-testen B -NIPTtri (KL 6373) omfattar undersökning av kromosomerna 13, 18 och 21 samt undersökning av könskromosomerna X och Y. Den omfattande NIPT-undersökningen B -NIPTdel (KL 6374) omfattar förutom dessa, samt undersökning av de sex vanligaste områdena för mikrodeletionssyndrom (CATCH/Di George, 1p36, Angelman, Prader-Willi, Cri-du-Chat och Wolf-Hirshhorn). Fostrets kön får man reda på i fall man så önskar (anteckning i remissen). Tilläggsuppgifter om NIPT-undersökningsalternativen hittar ni på vår webbsida [www.yml.fi](http://www.yml.fi).

### NIPT-UNDERSÖKNINGENS FÖRDELAR

Den mest centrala fördelen med NIPT-undersökningen är att man inte alls behöver röra fostret. Därmed undviker man den för invasiva undersökningar tillhörande missfallsrisken. Dessutom är NIPT-undersökningen ytterst pålitlig och man får resultatet snabbt redan i början på graviditeten. Man kan ta prov för NIPT-undersökningen från och med den 10. graviditetsveckan.

### NIPT-UNDERSÖKNINGENS BEGRÄNSNINGAR

Med hjälp av undersökningen får man reda på enbart de kromosomavvikelser som undersökts. Det är sålunda möjligt att fostret har någon annan kromosomavvikelse, som inte kan påvisas med den valda undersökningen. NIPT-undersökningen är ytterst pålitlig, men en liten risk för felaktigt resultat föreligger alltid (felaktigt positiva resultat påvisas bara ca. 0,2 %, och felaktiga negativa ca. 0,02%). Moderns signifikanta övervikt/fetma kan försvaga undersökningens prestanda (mängden av cffDNA kan vara för låg hos mor med vikten över ca. 120-140 kg). Eftersom undersökningen ger en beräknad sannolikhet för kromosomavvikelsen, är den inte en diagnostisk undersökning, och ett avvikande resultat förutsätter alltid att det slutgiltiga resultatet bekräftas med kromosomundersökning av fostervatten- eller placentaprov.

Man kan göra NIPT-undersökningen i alla graviditeter, också i tvillingsgraviditet och IVF-startade graviditeter. I tvillinggraviditeter är det dock möjligt att undersöka enbart 13-, 18- och 21-trisomierna samt Y-kromosomen. Man bör också observera, att tvillingarnas kön kan påvisas pålitligt enbart i de fall då båda är flickor (avsaknad av Y-kromosom). Även i avvikande fall kan man inte påvisa vilken av tvillingarna är avvikande, utan fostervatten- eller placentaprov är nödvändigt för att fastställa det slutgiltiga resultatet.

### NIPT-UNDERSÖKNINGEN I PRAKTIKEN

För NIPT-provet tas ett vanligt blodprov. I samband med det, informeras om undersökningen och man fyller i en specifik undersökningsremiss. Provet skickas till Genesis Genetics laboratoriet i London (Cooper Genomics UK). Personen som undersöks, bör med sin underskrift bekräfta, att hon har fått tillräcklig information om undersökningen och har förstått dess innebörd och begränsningar. Alla uppgifter och resultat som hänför sig till undersökningen är sekretessbelagda. Yhtyneet Medix Laboratoriot Oy ombesörjer försändelsen av provet, resultat-behandlingen och överlåtande av resultaten till sjukvårdspersonalen, provtagaren/ beställaren. Patienten får provresultaten, samt tilläggsinformation om hon så önskar av sjukvårdspersonalen, provtagaren/beställaren.