

Arvoisa asiakas,

Uusi tutkimus mahdollistaa sikiön kromosomipoikkeavuuksien tunnistamisen äidin verinäytteestä:

Non-invasiivinen prenataalitutkimus, NIPT

B -NIPT-D ATK nro 8598

Non-invasiivinen prenataalitutkimus

B -NIPTIaa ATK nro 8599

Non-invasiivinen prenataalitutkimus, laaja

NIPT-tutkimuksen kohteena on sikiön soluvapaa DNA (cell free fetal DNA, cffDNA), jota voidaan osoittaa äidin verenkierrossa jo raskausviikosta 10 lähtien. Tutkimus on erittäin ajankohtainen tarjoten nykypäivän tarpeeseen non-invasiivisen, useita genomien alueita samanaikaisesti sisältävän, luotettavan ja nopean tutkimusmenetelmän.

Perus NIPT-tutkimus (**B -NIPT-D**) sisältää tavallisimpien trisomisina esiintyvien kromosomien 13, 18 ja 21 sekä sukukromosomien X ja Y tutkimisen ja lisäksi kromosomien 9- ja 16-trisomiat. Tutkimuksen tulos kertoo riskin tutkituille trisomioille sekä haluttaessa sikiön sukupuolen.

Laajalla NIPT-tutkimuksella (**B -NIPTIaa**) voidaan samanaikaisesti osoittaa/poissulkea tunnetuimpien trisomioiden lisäksi tavallisimpien mikrobeleetioiden mahdollisuus. Laaja NIPT-tutkimus sisältää seitsemän mikrobeleetio-oireyhtymää (CATCH/Di George, 1p36, Angelman, Prader-Willi, Cri-du-Chat ja Wolf-Hirshhorn).

Kaksosraskauksien kohdalla NIPT-tutkimus rajoittuu 13-, 18- ja 21-trisomioiden sekä Y-kromosomin tutkimiseen.

NIPT-tutkimuksen keskeisenä etuna on se, että vältetään sikiöön kajoavalta näytteenotolta. Koska NIPT-tutkimus tehdään äidin verinäytteestä, se ei lisää keskenmenoriskiä kuten invasiiviset sikiötutkimukset. Koska NIPT-tutkimus kertoo tutkittujen kromosomialueiden poikkeavuuksien todennäköisyyden, **positiivinen tulos vaatii aina varmistuksen lapsivesi- tai istukkanäytteestä** trisomia-PCR(TriNho)-, PNBos (TriMdel) tai kromosomitutkimuksella.

YML alihankkii NIPT-tutkimuksen Illuminan kautta ja tutkimus tehdään Verinatan verifi®-testillä. Testi perustuu sekvensointiteknologiaan (NGS/MPS). Äidin verinäyte otetaan omaan sille tarkoitettuun erikoisputkeen, joita tilataan erikseen Yhtyneet Medix laboratoriosta (puh: 09-5256223).

NIPT-tutkimuksia on mahdollista tilata 12.1.2015 alkaen.

Tiedustelut:

sairaalageneetikko Nina Horelli-Kuitunen
puh. 050 358 1609
nina.horelli-kuitunen@medix.fi
sairaalageneetikko Kirsi Piippo
puh. 050 409 0868
kirsi.piippo@medix.fi

Hintatiedustelut:

asiakasyhteyspäällikkö Anne Knaapila
puh. 050 409 0864
anne.knaapila@medix.fi