
B -NIPTdel (KL 6374) – POTILASINFO

Sikiön yleisimmät kromosomipoikkeavuudet ovat 21-trisomia (Downin syndrooma), 18-trisomia ja 13-trisomia. NIPTdel -tutkimus sisältää tavallisimpien sikiön kromosomipoikkeavuuksien seulomisen äidin verinäytteestä. Tutkimuksen tulos kertoo riskin tutkituille poikkeavuuksille eli kyseessä on seulontatesti. Tutkimuksen kohteena on sikiön soluvapaa DNA (cell free fetal DNA, cffDNA), jota voidaan osoittaa äidin verenkierrossa jo raskausviikosta 10 lähtien.

B -NIPTdel sisältää kromosomien 13, 18, 21 ja sukukromosomien X ja Y tutkimisen sekä seuloo näiden lisäksi kuusi yleisintä mikroteleetiosyndrooma-aluetta (CATCH/Di George, 1p36, Angelman, Prader-Willi, Cri-du-Chat ja Wolf-Hirshhorn). Sikiön sukupuolen saa selville halutessaan (merkintä läheteeseen).

TUTKIMUKSEN EDUT

NIPT-tutkimuksen keskeisenä etuna on se, että sikiöön ei tarvitse kajota lainkaan. Tällöin vältytään invasiivisiin tutkimuksiin liittyvältä keskenmenoriskiltä. Lisäksi NIPT-tutkimus on erittäin luotettava ja tuloksen saa nopeasti jo raskauden alkuvaiheessa. NIPT-tutkimuksen voi ottaa raskausviikosta 10 alkaen.

NIPTdel-TUTKIMUKSEN RAJOITUKSET

NIPTdel-testi on erittäin luotettava, mutta vähäinen riski väärälle tulokselle on aina olemassa (yleisimpien trisomioiden 21, 18 ja 13, osalta tutkimusten spesifisyys on 99,9% ja sensitiivisyys vähintään 90%). Äidin merkittävä ylipaino saattaa vaikuttaa heikentävästi tutkimuksen onnistumiseen (cffDNA:n määrä voi olla liian alhainen, >~120-140 kg painavilla äideillä). Koska testi kertoo laskennallisen todennäköisyyden kromosomipoikkeavuudelle, se ei ole diagnostinen tutkimus, ja poikkeava tulos vaatii aina lopullisen varmistuksen lapsivesi- tai istukanäytteestä tehtävällä kromosomitutkimuksella. NIPTdel-testi voidaan tehdä vain yksi sikiöissä raskauksissa.

NIPTdel-TUTKIMUS KÄYTÄNNÖSSÄ

NIPTdel -testiä varten otetaan tavallinen verinäyte. Samassa yhteydessä kerrotaan testistä ja täytetään NIPTdel -tutkimuslähete. YML alihankkii tutkimuksen NIPTdel (PrenatalSAFE® Plus) Eurofins groupin laboratorion: Eurofins Genoma (Italia). Tutkittavan on allekirjoituksellaan vahvistettava, että on saanut riittävän tiedon testistä ja on ymmärtänyt sen merkityksen ja rajoitukset. Kaikki tutkimukseen liittyvät tiedot ja tulokset ovat luottamuksellisia. Yhtyneet Medix Laboratoriot huolehtii näytteen lähetyksestä sekä tulosten käsittelystä ja toimittamisesta näytteenottaneelle/tilanneelle terveydenhuollon ammattilaiselle. Potilas saa testitulokset, sekä halutessaan lisätietoa, näytteen ottaneelta/tilanneelta terveydenhuollon ammattilaiselta.