

## Tutkimusinformaatio

**neoBona®** -prenataaliseulontatesti on laboratoriossa kehitetty, ei-invasiivinen raskaudenaikainen seulontatesti, jolla arvioidaan tiettyjen kromosomipoikkeavuuksien riskiä sikiössä. Tutkimus perustuu soluvapaa-DNA:n (istukasta peräisin olevaa) tutkimiseen äidin verinäytteestä. On suositeltavaa, että lääkäri tai perinnöllisyysneuvontaan erikoistunut henkilö selittää seulontatestin tarkoituksen, tulosten tulkinnan ja niiden merkitysvyden.

**neoBona®** -prenataaliseulontatesti tehdään SYNLABin laboratoriossa Espanjassa. Tutkimus suoritetaan määrittämällä sikiöperäisen soluvapaan DNA:n määrä hyödyntämällä massiivista rinnakkaissekvensointia (NGS), jossa DNA:n juosteiden sekvensointi tehdään samanaikaisesti tutkitun alueen molemmista päistä (ns. paired-end -menetelmä).

B -NIPT -tutkimuksella määritetään sikiön 21-, 18- ja 13-trisomian riski sekä haluttaessa sikiön sukupuoli. B -NIPTtri / B -NIPTadv -tutkimuksella määritetään sikiön 21-, 18- ja 13-trisomian riski ja sukukromosomit X ja Y sukupuolen ja mahdollisen lukumäärän (aneuploidian) arvioimiseksi (X0, XXX, XXY ja XYY). Trisomialla tarkoitetaan tietyn kromosomin poikkeuksellista esiintymistä kolmena kopiaa normaalin kahden sijasta.

- 21-trisomia johtuu ylimääräisestä kromosomin 21 kopiosta. Tämä trisomia aiheuttaa Downin oireyhtymän, joka diagnosoidaan noin yhdellä 750 vastasyntyneestä. Downin oireyhtymää sairastavien henkilöiden kliininen kuva vaihtelee suuresti, mutta yleisesti heillä esiintyy keskivaikeaa kehitysvammaisuutta, sydänvikoja ja muita vaivoja.
- 18-trisomia johtuu ylimääräisestä kromosomin 18 kopiosta. Tämä trisomia aiheuttaa Edwardsin oireyhtymän, joka diagnosoidaan noin yhdellä 7000 vastasyntyneestä. Suurin osa näistä raskauksista päättyy spontaaniin keskenmenoon. Edwardsin oireyhtymälle ominaisia piirteitä ovat vaikea kehitysvamma ja laaja joukko eriasteisia epämuodostumia. Suurin osa oireyhtymää sairastavista vauvoista menehtyy ensimmäisen elinvuoden aikana.
- 13-trisomia johtuu ylimääräisestä kromosomin 13 kopiosta. Tämä trisomia aiheuttaa Pataun oireyhtymän. Pataun oireyhtymää sairastavilla on vaikea kehitysvamma, vakavia synnynnäisiä sydämen epämuodostumia ja muita vakavia rakennepoikkeavuuksia. Lapset harvoin elävät yli yhden vuoden ikäiseksi. Arviolta yhdellä 15 000 vastasyntyneestä on Pataun oireyhtymä.
- Sukukromosomien (X, Y) aneuploidiat liittyvät yleisimmin Turnerin oireyhtymään ja Klinefelterin oireyhtymään. Näiden oireyhtymien ulkoinen ilmiasu on huomattavasti lievempi kuin yllä kuvatuissa trisomioissa. Useimmissa tapauksissa nämä tulevat esiin lapsettomuusongelmien syiden selvittelyssä. Sukukromosomien aneuploidioita on mahdollista tutkia vain yksisikiöisissä raskauksissa.

**neoBona®** -seulonnan ehtona on, että raskauden kesto on yli 10 raskausviikkoa (10 viikkoa + 0 päivää) ja kyseessä on yksöis- tai kaksosraskaus (1 tai 2 sikiötä), joka on alkanut luonnollisella hedelmöityksellä tai koeputkihedelmöityksellä, mukaan lukien sukusolujen luovutuksesta alkunsa saaneet raskaudet. Henkilöt, joilla on enemmän kuin kaksi sikiötä, eivät voi osallistua tutkimukseen. Tutkimukseen voivat osallistua henkilöt, joilla on katoava kaksosraskaus tai selektiivinen monikkoraskauden keskeytys, vaikkakin näissä tilanteissa on suurempi väärien tulosten riski. Lääketieteen asiantuntija osaa arvioida, kumpi **neoBona®** -tutkimusvaihtoehto sopii sinulle paremmin.

**neoBona®** seulontatutkimukseen liittyy aina pieni riski väärälle positiiviselle tai väärälle negatiiviselle tulokselle. Tutkimus ei ole diagnostinen, minkä vuoksi poikkeava tulos on aina ennen peruuttamatonta kliinistä päätöstä varmistettava invasiivisella tutkimuksella, kuten lapsivedestä tai istukasta tehtävällä kromosomitutkimuksella. Tulokset tulee aina tulkita yhdessä muiden kliinisten löydösten kanssa ja on suositeltavaa, että terveydenhuollon ammattilainen kertoo tulokset potilaalle erikseen varattuna ajankohtana. Tarvittaessa on suositeltava myös perinnöllisyysneuvontaa. Seulontatutkimuksessa analysoidaan vain tiettyjä kromosomipoikkeamia, joten kaikkia kromosomaalisia poikkeamia, kuten polyploidiaa tai mosaikismia ei havaita. Normaalitulos ei poista mahdollisuutta, että sikiöllä voi olla kromosomaalisia, geneettisiä tai synnynnäisiä poikkeamia (esim. hermostoputken sulkeutumishäiriö).