

Non-invasiivinen prenataalitutkimus (NIPT) – POTILASINFO

NIPT-TUTKIMUSVAIHTOEHDOT

Sikiön yleisimmät kromosomipoikkeavuudet ovat 21-trisomia (Downin syndrooma), 18-trisomia ja 13-trisomia. NIPT-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.

Perus NIPT-testi B -NIPTtri (KL 6373) sisältää kromosomien 13, 18 ja 21 ja lisäksi sukukromosomien X ja Y tutkimisen. Tästä on nyt saatavilla myös suppea versio B -NIPTsup (ATK 10325), jossa ei seulota sukukromosomipoikkeavuuksia (mm. Turner syndrooma ja Klinefelterin oireyhtymä), joiden tutkimiseen raskauden aikana ei välttämättä nähdä kliinistä perustetta. Laajennettu NIPT-testi B -NIPTdel (KL 6374) seuloo näiden lisäksi kuusi yleisintä mikrodeleetiosyndrooma-aluetta (CATCH/Di George, 1p36, Angelman, Prader-Willi, Cri-du-Chat ja Wolf-Hirshhorn). Sikiön sukupuolen saa selville halutessaan kaikissa tutkimusvaihtoehdoissa (merkintä läheteeseen). Lisätietoa NIPT-testivaihtoehdoista saa nettisivuiltamme www.yml.fi.

NIPT-TUTKIMUKSEN EDUT

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

NIPT-TUTKIMUKSEN RAJOITUKSET

NIPT-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.

NIPT-testi voidaan tehdä kaikissa raskauksissa, myös kaksosraskauksissa ja IVF-alkuisissa raskauksissa. Kaksosraskauksissa kuitenkin on mahdollista tutkia vain kromosomien 13-, 18- ja 21-trisomiat sekä Y-kromosomi. On huomioitavaa, että kaksosten sukupuolta ei saada luotettavasti selville muuta kuin silloin kun molemmat ovat tyttöjä (Y-kromosomia ei todeta). Myöskään poikkeavissa tapauksissa ei selviä kumpi kaksosista on poikkeava vaan lapsivesi- tai istukanäyte on tarpeen lopullisen tuloksen varmistamiseksi.

NIPT-TUTKIMUS KÄYTÄNNÖSSÄ

NIPT-testiä varten otetaan tavallinen verinäyte. Samassa yhteydessä kerrotaan testistä ja täytetään NIPT-tutkimuslähete. YML alihankkii tutkimukset Eurofins groupin laboratorioista: NIPTtri (Ninalia 5) ja NIPTsup (Ninalia 3) tehdään Ranskassa Eurofins Biomniksen laboratoriossa ja NIPTdel (PrenatalSAFE® Plus) Italiassa Eurofins Genoman laboratoriossa. 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.