

B-NIPTtri (6373)

Non-invasiivinen prenataalitutkimus (NIPT) perustuu raskaana olevan naisen veressä kiertävään sikiön soluvapaan DNA:n (cell free fetal DNA, cffDNA) tutkimiseen matalapeittoisella koko genomien sekvensoinnilla ja bioinformatiikka-analyysillä.

Sikiön soluvapaa DNA äidin verenkierron on peräisin istukasta. Tutkimus on mahdollista tehdä jo raskauden 1. kolmanneksessa, raskausviikosta 10 alkaen, kun sikiön DNA:ta ilmestyy äidin vereen. Sikiön DNA:n määrä äidin veressä täytyy olla vähintään n. 2-4%. Jos sikiön DNA:n määrä äidin veressä on liian alhainen, on mahdollista, että tutkimusta ei voida tehdä tai tutkimuksesta ei saada luotettavaa tulosta.

B -NIPTtri-tutkimuksella voidaan selvittää sikiön tavallisimpien kromosomipoikkeavuuksien, so. 21-, 18- ja 13-trisomioiden riski. Samalla saadaan halutessa myös tieto sikiön sukupuolesta. Lisäksi annetaan aina tieto sukupuolikromosomien anomaliaista, kuten Turnerin oireyhtymästä, Klinefelterin oireyhtymästä ja muista vastaavista (esim. X0, XXY, XXX ja XYY).

Jos ei haluta tietoa sukupuolesta eikä sukukromosomien anomaliaista, voidaan tutkimus lähetetietojen perusteella rajoittaa vain 21-, 18- ja 13-trisomioiden tutkimiseen. Tällöin tieto sukupuolesta, jos se halutaan tietää jälkikäteen, edellyttää uuden näytteen ja tutkimuksen.

NIPTtri-tutkimus ei ole 100%:n eikä diagnostinen, vaan se kertoo vain laskennallisen riskin sikiön kromosomimuutokselle. Tutkimuksen negatiivisen ennustearvon todennäköisyys trisomioille on n. 99,8 %. Siksi poikkeava, positiivinen löydös varmistetaan aina PCR- tai kromosomitutkimuksella, joka tehdään istukka- tai lapsivesinäytteestä.

Kaksoisraskaudet:

Jos tulos on kaksoisraskaudessa kromosomipoikkeavuuden suhteen positiivinen, tarvitaan aina jatkotutkimuksia istukka- tai lapsivesinäytteestä, jotta tiedetään, kummalla sikiöistä on kromosomipoikkeavuus. Menetelmää ei voida käyttää osoittamaan sukupuolikromosomien lukumäärää kaksosraskauksissa, vaan tuloksissa kerrotaan vain onko näytteestä todettu miehen Y-kromosomi vai ei.

Indikaatiot NIPT-tutkimusta voidaan käyttää, kun sikiön varhaisraskauden yhdistelmäseulassa (niskaturvotus, seerumin PAPP-A ja hCG-beeta, vapaa) saadaan kohonnut kromosomipoikkeavuuden riski, ultraäänessä on todettu jatkotutkimuksia edellyttävä löydös, aikaisemmissa raskauksissa on todettu trisomia tai mikäli vanhemmat haluavat varmistaa sikiön terveydentilan ja eivät halua raskauden alkuvaiheessa invasiivisia toimenpiteitä (istukka- tai lapsivesipunktio). Tutkimus voidaan tehdä myös kaksosraskauksissa ja ovumdongaatoraskauksissa (IVF). Tutkimusta ei kuitenkaan suositella tehtäväksi, jos äidillä on todettu syöpä tai mosaikismi, tai jos äiti on saanut eliminsiirron tai immuunihoitoa. Katso erillinen [NIPT-asiakasohje](#).

Näyte Lähetä:

Näytteen mukana on oltava huolellisesti täytetty ja allekirjoitettu [lähete](#).

Näyte:

10 ml perifeeristä verta (ehdoton minimi 7 ml). Näyte otetaan erikoisputkeen, joka tilataan laboratoriotamme p. 045 7734 9060. Kun näyte on otettu, veri ja säilytysliuos sekoitetaan kääntelemällä putkea 8 x 10 kertaa tai asettamalla sekoittajaan.

Katso erillinen [NIPT-näytteenotto-ohje](#).

HUOM! Näytteitä voidaan ottaa ma-to. Pyhäpäiviä ennen ole aina yhteydessä laboratorioon ennen näytteen ottamista/lähtettämistä, jotta voimme varmistua

näytteen kuljetusaikataulusta analysoivaan laboratorioon.

Säilytys ja lähetys Näyte säilytetään ja lähetetään huoneenlämmössä heti näytteenottopäivänä, mikäli mahdollista. Näyte ei saa jäätyä. Näytteen mukana on oltava huolellisesti täytetty lähete.

Menetelmä Illumina VeriSeq NIPT v2. Menetelmä on IVDR - hyväksytty.

Toimitusaika 7-10 työpäivää

Tulkinta Tuloksista annetaan lausunto.

Kommentti 1. Tyhjät näytteenottoputket tulee säilyttää huoneenlämmössä. Putket eivät saa jäätyä.

2. Jos samassa yhteydessä otetaan muita näytteitä, ennen BCT-putkea suositellaan otettavaksi EDTA-veriputki. Glykolyyttisiä inhibiittoreita sisältävät putket (fluoridioksalaatti) otetaan vasta BCT-putkien jälkeen. Jos ennen BCT-putkea otetaan hepariiniverinäyte, suositellaan välissä otettavaksi EDTA-putkellinen verta.

Konsultointi Mikrobiologi, FT Taru Meri

puh. 044 018 5731

taru.meri@vita.fi