

**B -NIPTdel (6374)**

**Indikaatiot** Non-invasiivista prenataalitutkimusta (NIPT) voidaan käyttää, kun sikiön varhaisraskauden yhdistelmäseulassa (niskaturvotus, seerumin PAPP-A ja hCG-beeta, vapaa) saadaan kohonnut kromosomipoikkeavuuden riski tai mikäli vanhemmat haluavat varmistaa sikiön terveydentilan ja eivät halua raskauden alkuvaiheessa invasiivisia toimenpiteitä (istukka- tai lapsivesipunktio). NIPTdel-tutkimuksella voidaan selvittää riski kromosomien 13, 18 ja 21 sekä sukukromosomien X ja Y lukumäärän poikkeavuudelle sekä kuudelle mikrobeleettio-oireyhtymälle (CATCH/DiGeorge, 1p36, Angelman, Prader-Willi, Cri-du-chat ja Wolf-Hirschhorn). Katso erillinen [NIPT-asiakasohje](#).

**Näyte Lähete:**

Näytteen mukana tulee olla 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 ainoastaan ma-ke ja näytteen on oltava Vitassa to klo 12 mennessä, jotta näyte saadaan analysoivaan laboratorioon säilyvyysajan sisällä. Pyhäpäiviä ennen ole aina yhteydessä laboratorioon ennen näytteen ottamista/lähettämistä, 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** NGS (next generation sequencing) ja MPS (massive parallel sequencing)

**Toimitusaika** 8-10 työpäivää

**Tulkinta** Tuloksista annetaan lausunto

**Kommentti** 1. Tyhjä 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.

**Tekopaikka** Eurofins Genoma, Italia

**Konsultointi** Mikrobiologi, FT Taru Meri

puh. 044 018 5731

taru.meri@vita.fi