

# NON-INVASIIVINEN PRENATAALITUTKIMUS (B-NIPT-D)

Mitä äidin verinäytteestä tehtävällä NIPT-tutkimuksella voidaan selvittää?

Äidin verinäytteestä tehtävällä ns. ei-invasiivisella prenataalitutkimuksella (NIPT) voidaan luotettavasti tunnistaa sikiön yleisimmät kehitysvammaisuutta aiheuttavat kromosomihäiriöt. Näitä ovat sikiön trisomia 21 (Downin syndrooma), trisomia 18 (Edwardsin oireyhtymä) ja trisomia 13 (Pataun oireyhtymä) sekä sukupuolikromosomien X ja Y poikkeavat lukumäärät (esim. kuten Turnerin oireyhtymä). NIPT-tutkimuksella selvitetään sikiön mahdollista kromosomipoikkeavuutta eli onko sikiöllä liikaa kromosomeja tai puuttuuko niitä (kromosomiston aneuploidia). NIPT-tutkimuksessa tutkitaan äidin verinäytteestä sinne vapautunutta sikiön soluvapaata DNA:ta (cell free fetal DNA), jota esiintyy riittäviä määriä äidin verenkierrossa jo 10. raskausviikosta lähtien. Käyttämämme menetelmä (B -NIPT-D, nro 12154) tunnistaa kromosomien 21, 18, 13, 16 ja 9 poikkeavuudet sekä sukukromosomit X ja Y.

**Tutkimuksella saadaan selville sikiön sukupuoli, mutta se ilmoitetaan vain, mikäli vanhemmat haluavat sen tietää. Tämä tahto on merkittävä erikseen tutkimusläheteeseen.**

Mitä etua NIPT tutkimuksesta on verrattuna 1. trimesterin seerumiseulontaan tai invasiiviseen sikiön kromosomitutkimukseen?

Verrattuna kaikille raskaana oleville naisille tarjottavaan 1. trimesterin seerumiseulontaan ja sikiön niskaturvotuksen mittaamiseen, NIPT tutkimus on näitä luotettavampi. Sen osuvuus mahdollisen sikiön kromosomihäiriön riskin osoittamisessa on tutkimusten mukaan n. 99,8 %, kun 1. trimesterin

seerumiseulonassa tutkimuksen riskin osuvuus on noin 85 % tasoa. NIPT-tutkimuksen luotettavuus ei myöskään vaihtele riippuen niskaturvotuksen ultraäänitutkimuksen tekijästä tai seerumimäärityksien laadusta tai eri laskentaohjelmista.

Verrattuna lapsivesi- tai istukkapunktion avulla tehtävään kromosomianalyysiin NIPT-tutkimuksen etuna on turvallisuus. Koska tutkimus tehdään äidin laskimoverinäytteestä, sen yhteydessä ei tarvita sikiöön kohdistuvia invasiivisia toimenpiteitä (lapsivesipunktio/istukkapunktio), joihin liittyy 0,5 % tai korkeampi komplikaatio- ja keskenmenoriski. Lisäksi NIPT-tutkimuksen tuloksen saa nopeasti, tavallisimmin noin viikon sisällä näytteenotosta ja se on mahdollista tehdä raskauden 1. trimesterin aikana, jo raskausviikosta 10 alkaen.

## Mitä rajoituksia tai esteitä NIPT-tutkimuksella on?

Vita Laboratoriot Oy: ssä käytössä olevalla NIPT-tutkimuksella voidaan tutkia riskiä vain edellä määritetyille kromosomipoikkeavuuksille, ei muille sikiön kromosomihäiriöille tai poikkeavuuksille. Sikiöllä voi olla muu, harvinainen kromosomipoikkeavuus tai jokin kromosomimuutokseen liittyvä perinnöllinen tauti, jota NIPT-tutkimus ei totea.

Kaikkiin laboratoriotutkimuksiin, myös NIPT-tutkimukseen, liittyy pieni väärän tuloksen vaara. Käyttämälläme NIPT-tutkimusmenetelmällä saadaan vääriä positiivisia tuloksia kuitenkin vain noin 0,2 % tapauksissa ja vääriä negatiivisia noin 0,02 % tapauksissa. Koska tutkimus antaa analyysin ja laskennan perusteella todennäköisyyden kromosomipoikkeavuudelle, se ei ole 100 %:sti varma tai diagnostinen tutkimus. Tämän takia kromosomihäiriötä osoittava poikkeava positiivinen tulos varmistetaan aina lapsivesi- tai istukkanäytteestä tehtävällä kromosomitutkimuksella.

NIPT-tutkimuksella voidaan tutkia kaksosraskauksissa vain trisomiat 21, 18 ja 13 sekä Y-kromosomi. Kaksosten sukupuolen määrittäminen on myös rajoittunutta. Kun miehen Y-kromosomia ei todeta, voidaan arvioida, että molemmat sikiöt ovat tyttöjä. Kaksoisraskauksissa ei voi myöskään varmuudella päättää kummalla kaksosista on kromosomihäiriö, mikäli tutkimuksessa saadaan poikkeava tulos. Tällöin tutkimustulos ja sairas sikiö varmistetaan aina lapsivesi- tai istukkanäytteellä.

Luotettavaan NIPT-tutkimukseen tarvitaan sikiön soluvapaata DNA:ta, jonka pitoisuus äidin veressä on oltava 2 % tai enemmän äidin veren vapaan DNA:n

kokonaismäärästä. Joissain tapauksissa on mahdollista, että äidin verestä ei voida eristää riittävää määrää sikiön vapaata DNA:ta, jolloin tutkimusta ei voi suorittaa luotettavasti. Tällöin tutkimuksesta ei saada vastausta. Näiden tapausten määrä verifi<sup>®</sup> testillä on vain alle 0.1 % kaikista tehdyistä tutkimuksista. Koska analyysi tällöin tehdään laboratoriossa normaalisti loppuun asti, siitä joudutaan laskuttamaan tutkimuksen hinta. Tutkimuksen, josta ei ole saatu tulosta voi uusia myöhemmin.

## Miten NIPT-tutkimus tehdään käytännössä?

NIPT-tutkimusta varten raskaana olevalta äidiltä otetaan normaali laskimoverinäyte, joka on yhden näytteenottoputken verran verta (7-10 ml). Äiti saa samalla informaation tutkimuksesta. On hyvä, jos tutkimukseen ja lähetelomakkeeseen perehtyy jo etukäteen, jolloin asia on jo alustavasti tuttu ennen näytteenottoa. Näytteenottajan avustuksella täytetään NIPT-tutkimuspyyntölomake. NIPT-näytteenottoon suostumalla raskaana oleva äiti vahvistaa, että hän on saanut tiedot tutkimuksesta ja on ymmärtänyt NIPT-tutkimuksen merkityksen ja tutkimuksen rajoitukset. Vita Laboratoriot Oy lähettää verinäytteen alihankintalaboratorioon, joka tekee määritykset Illuminan NGS-sekvennoinnilla (next generation sequencing) ja analysointi tehdään Veriseg-serverillä.

Kaikki NIPT-tutkimukseen liittyvät potilastiedot ja saadut tulokset ovat täysin luottamuksellisia. Vita Laboratoriot Oy vastaa verinäytteen lähetyksestä, tutkimustulosten käsittelystä ja niiden toimittamisesta näytteen tilanneelle ja/tai ottaneelle terveydenhuollon ammattilaiselle. Vita Laboratoriot Oy ei toimita tuloksia suoraan tutkittavalle äidille. Potilas saa omat tutkimustuloksensa omalta lääkäriltään tai näytteen ottaneelta/tilanneelta terveydenhuollon ammattilaiselta.