

NON-INVASIIVINEN PRENATAALITUTKIMUS (B-NIPTtri ja B-NIPTdel)

Mihin äidin verinäytteestä tehtävää NIPTseulontatutkimuksta käytetään?

Äidin verinäytteestä tehtävällä ns. ei-invasiivisella prenataalitutkimuksella (NIPT) voidaan luotettavasti tunnistaa sikiön yleisimmät kehitysvammaisuutta aiheuttavat kromosomihäiriöt. 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. NIPT-tutkimuksella selvitetään sikiön mahdollista kromosomipoikkeavuutta eli onko sikiöllä liikaa kromosomeja tai puuttuuko niitä (aneuploidia).

B-NIPTtri -tutkimus tunnistaa sikiön yleisimmät kromosomihäiriöt:

- trisomia 21 (Downin syndrooma)
- trisomia 18 (Edwardsin oireyhtymä)
- trisomia 13 (Pataun oireyhtymä)
- sekä halutessa kerrotaan sikiön sukupuoli

B-NIPTdel -tutkimus tunnistaa em. kromosomihäiriöiden lisäksi

- sukukromosomien X ja Y poikkeavat lukumäärät
- kuusi mikroleetio-oireyhtymää (CATCH/ Di George, 1p36, Angelman, Prader-Willi, Cri-du-Chat ja Wolf-Hirshhorn)
- sekä halutessa kerrotaan sikiön sukupuoli

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 seerumiseulonnassa tutkimuksen riskin osuvuus on noin 85 % tasoa. NIPT-tutkimuksen luotettavuus ei myöskään vaihtele riippuen niskaturvotuksen ultraäänitutkimuksen tekijästä tai seerumimäärityksien laadusta, näytteenoton ajankohdasta 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. NIPT-tutkimus on mahdollista tehdä raskauden 1. trimesterin aikana, jo raskausviikosta 10 alkaen.

Mitä rajoituksia tai esteitä NIPT-tutkimuksella on?

NIPT-tutkimuksella voidaan tutkia riskiä vain edellä määritetyille kromosomipoikkeavuuksille, ei muille sikiön kromosomihäiriöille tai poikkeavuuksille. Sikiöllä voi olla muu, erittäin harvinainen kromosomipoikkeavuus tai jokin kromosomimuutokseen liittyvä perinnöllinen tauti, joita NIPT-tutkimuksella ei tutkita.

Koska tutkimus antaa analyysin ja laskennan perusteella todennäköisyyden kromosomipoikkeavuudelle, se ei ole 100 %:sti varma tai diagnostinen tutkimus. Kaikkiin laboratoriotutkimuksiin, myös NIPT-tutkimukseen, liittyy pieni vääran tuloksen vaara. Vääriä positiivisia tuloksia saadaan kuitenkin vain noin 0,2 % tapauksissa ja vääriä negatiivisia noin 0,02 % tapauksissa. Tutkimuksen negatiivinen tulos on siis yli 99,8 % luotettava (korkea negatiivinen ennustearvo). Positiivinen tulos taas voi johtua muistakin syistä kuin sikiön kromosomipoikkeavuudesta, kuten istukkamosaikismista (sikiöllä normaalit kromosomit, mutta istukassa poikkeavat). 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. NIPTdel -tutkimus ei sovellu kaksosraskauksille. 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 istukanäytteellä. Luotettavaan NIPT-tutkimukseen tarvitaan sikiön soluvapaata DNA:ta, jonka pitoisuus äidin veressä on oltava riittävä. 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. Tässä tapauksessa uusintatutkimuksen saa ilman lisämaksua. Ennen NIPT-tutkimusta suositellaan ultraäänitutkimuksen tekemistä, jolla varmistetaan sikiön elossaolo, lukumäärä, rakenteet ja niskaturvotus.

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 perehtyy jo etukäteen, jolloin asia on jo alustavasti tuttu ennen näytteenottoa. Terveystieteiden ammattilaisen avustuksella täytetään NIPT-tutkimuspyyntölomake. NIPT-näytteenottoon suostumalla ja tämän lomakkeen allekirjoittamalla 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 NGS-sekvennoinnilla (next generation sequencing).

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.