

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

Mihin äidin verinäytteestä tehtävää NIPT-seulontatutkimusta 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, cffDNA), jota esiintyy riittäviä määriä äidin verenkierrossa jo 10. raskausviikosta lähtien.

NIPT-seulontatutkimuksella selvitetään sikiön mahdollista kromosomipoikkeavuutta eli onko sikiöllä liikaa kromosomeja tai puuttuuko niitä (aneuploidia).

B -NIPTtri -tutkimus tunnistaa sikiön yleisimmät kromosomipoikkeavuudet:

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

B -NIPTdel -tutkimus tunnistaa em. kromosomipoikkeavuuksien lisäksi

- sukupuolikromosomien X ja Y lukumäärien poikkeavuudet
- kuusi mikrodeleetio-oireyhtymää (CATCH/DiGeorge, 1p36, Angelman, Prader-Willi, Cri-du-chat ja Wolf-Hirschhorn)
- 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 varhaisraskauden yhdistelmäseulontaan tai invasiiviseen sikiön kromosomitutkimukseen?

Verrattuna kaikille raskaana oleville naisille tarjottavaan varhaisraskauden seerumiseulontaan ja sikiön niskaturvotuksen mittaamiseen, NIPT-tutkimus on näitä luotettavampi. Sen osuvuus mahdollisen sikiön kromosomipoikkeavuuden riskin osoittamisessa on tutkimusten mukaan yli 99,9 %, kun varhaisraskauden yhdistelmäseulonnan 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 (istukka- tai lapsivesipunktio), joihin liittyy 0,5 % tai korkeampi komplikaatio- ja keskenmenoriski. NIPT-tutkimus on mahdollista tehdä raskauden 1. kolmanneksen aikana, jo 10. raskausviikosta alkaen.

Mitä rajoituksia tai esteitä NIPT-tutkimuksella on?

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

Koska tutkimus antaa analyysin ja laskennan perusteella todennäköisyyden kromosomipoikkeavuudelle, se ei ole 100 % luotettava. NIPT-tutkimus ole diagnostinen vaan seulontatutkimus. Kaikkiin laboratoriotutkimuksiin, myös NIPT-tutkimukseen, liittyy pieni väärän tuloksen mahdollisuus. Vääriä positiivisia tuloksia saadaan kuitenkin vain noin 0,2 % tapauksissa ja vääriä negatiivisia noin 0,02 % tapauksissa.

Tutkimuksen negatiivinen tulos on siis yli 99 % luotettava (korkea negatiivinen ennustearvo). Positiivinen tulos voi johtua myös muistakin syistä kuin sikiön kromosomipoikkeavuudesta, kuten istukamosaikismista (sikiöllä normaalit kromosomit, mutta istukassa poikkeavat). Tämän takia kromosomipoikkeavuutta

osoittava positiivinen tulos varmistetaan aina lapsivesi- tai istukkanäytteestä tehtävällä kromosomitutkimuksella.

NIPTtri-tutkimus soveltuu sekä mono- että dikoriaalisille kaksosraskauksille. NIPTdel-tutkimus puolestaan on mahdollinen vain monokoriaalisille kaksosraskauksille. Tämän vuoksi on erityisen tärkeää tietää, kumpi kaksosraskauksista on kyseessä. Tämä on mahdollista selvittää ultraäänitutkimuksella. NIPTtri-tutkimuksella voidaan tutkia kaksosraskauksissa vain trisomiat 21, 18 ja 13 sekä se onko näytteestä todettu Y-kromosomi vai ei. Kaksosraskauksissa ei voi myöskään varmuudella päätellä kummalla kaksosista on kromosomipoikkeavuus, mikäli tutkimuksessa saadaan poikkeava tulos. Tällöin tutkimustulos ja sairas sikiö varmistetaan joko istukka- tai lapsivesinäytteellä.

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 soluvapaata 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 elossa olo, 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 lääkärin neuvonnan 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 lähetelomakkeen 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-sekvensoinnilla (next generation sequencing).

Kaikki NIPT-tutkimukseen liittyvät potilastiedot ja saadut tulokset ovat täysin luottamuksellisia. Alihankintalaboratorio voi käyttää em. tietoja ja näyttemateriaalia ainoastaan anonymisoituna laadunvarmistustarkoituksiin. 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.