S -Tr1Seul (4548)

Osatutkimukset: DOWN-RISUH, hCGBVkMoM , Ikäriski, -NT, NTkMoM, PAPPAkMoM, S -hCGBV/D, S -PAPPA ja Tri18risuh

Tutkimus analysoidaan HUSLABissa.
Kts. tarkemmat tiedot ja lähete HUSLABin sivulta:
Huslabin ohjekirjasivu

Downin syndrooma (trisomia-21) on Suomessa yleisin kromosomimuutos ja kehitysvamman syy. On arvioitu, että 21-trisomiaa esiintyy noin yksi tapaus 700 raskautta kohden, kun taas trisomia 18 (1/6000-8000) ja trisomia 13 (1/22000) ovat selvästi harvinaisempia. Etenkin äidin korkea ikä (yli 35-vuotta) lisää riskiä saada Downin oireyhtymää sairastava lapsi, vaikka suurin osa Downin syndroomista syntyykin alle 35-vuotialle äideille. Äidin ikään perustuvalla seulonnalla saadaankin todettua vain n. 30% kaikista 21-trisomiaraskauksista.

Sikiön 1. trimesterin kromosomihäiriöiden seerumiseulonta perustuu siihen, että 21-trisomiaa sairastavalla sikiöllä raskauden ajan kehitys hidastuu ja etenkin istukka kypsyy ja kehittyy hitaammin verrattuna normaaliraskauteen. Viive kehityksessä normaaliin verrattuna on noin 2 viikkoa. Tämä vaikuttaa äidin vereen erittyvien istukan merkkiaineiden pitoisuuksiin, jotka keskimäärin eroavat kromosomistoltaan terveiden sikiöiden äidistä. 21-trisomia sairastavien sikiöiden äidillä on keskimääräistä matalampi seerumin raskauteen liittyvän plasmaproteiini A:n (S - PAPP- A) ja korkeampi koriongonadotropiini-B-alayksikön (S -hCG- beeta) pitoisuus raskauden ensimmäisen raskauskolmanneksen aikana (1. trimesteri) verrattuna normaaliin raskauteen. Lisäksi 21- trisomiaa sairastavilla sikiöillä on alkuraskaudessa paksuuntunut niskapoimu (NT- mitta), joka voidaan mitata ultraäänitutkimuksella. Vertaamalla äidin veren PAPP-A ja hCG-B -V-merkkiaineiden pitoisuuksia normaalien raskauksien vastaaviin pitoisuuksiin ja yhdistämässä ne sikiön NT -mittaan sekä ottamalla huomioon äidin ikä ja paino sekä raskauden kesto, voidaan laskea riskiluku, joka kuvaa todennäköisyyttä sille, että sikiöllä on kromosomihäiriö. Kohonneen riskiluvun perusteella voidaan löytää noin 85 - 92 % kaikista 21-trisomiaraskauksista. Riskiluku lasketaan erityisesti tätä varten kehitetyn laskenta-algoritmin ja tietokoneohjelman avulla.

Näyte

Verinäyte otetaan raskausviikoilla 9+0 - 11+6 ja UÄ tehdään (niskapoimun paksuus, NT-mittaus) raskausviikoilla 11+0 - 13+6.
Sikiön niskaturvotuksen arviointiin käy myös raskausviikkojen 10. ja 13. välillä tehdyt ultraäänimittaukset ja verinäytteen voidaan ottaa raskausviikoilla 9 ja 12 (aikaisintaan 9+0 ja viimeistään 12+ 6).
On tärkeää, että raskauden kesto UÄ-tutkimuksen suoritushetkellä ja verinäytteen ottohetkellä on arvioitu tarkasti oikein, sillä laskennan luotettavuus perustuu siihen, että seerumin biomerkkiaineita ja NT-mittaa voidaan verrata vastaavan raskausvaiheen aikana määritettyihin normaaliraskauksien arvoihin.

Säilytys ja lähetys

Huom! Näyte pakastetaan ja lähetetään Vita Laboratorioihin pakastettuna.
Näyte voidaan lähettää Vita Laboratorioon kylmäkuljetuksena vain ja ainoastaan silloin, kun näyte voidaan toimittaa Vitasta HUSLABin Erikoiskemian laboratorioon vielä saman näytteenottopäivän aikana (tiedustelut asiakasneuvonnasta p. 045 7734 9040). Käytännössä pakastelähetys on varmin tapa välttää toimitusviiveestä johtuva näytteen pilaantuminen ja uusintanäytteiden otto.

Tulkinta

Tutkimuksen perusteella lasketaan todennäköisyys sille, että sikiöllä on 21-trisomia (Downin syndrooma). Tutkimuksen tuloksena ilmoitetaan Downin todennäköisyyttä kuvaava riskiluku, niskaturvotuksen (NT) paksuus, seerumin PAPP-A:n ja vapaan hCG-beeta-alayksikön pitoisuudet ja näiden suhde

vastaaviin normaaliraskauksien mediaanilukuihin (MoM) ja lisäksi äidin ikään perustuva ikäriski.

Kun seulontatulos on "positiivinen", se merkitsee kohonnutta 21-trisomian riskiä. Silloin kromosomihäiriön riski on suurempi tai yhtä suuri kuin 1: 250 (1:1 - 1:250). "Negatiivinen" (matala riski, joka on normaali tulos) on silloin kun riskiluku on alle 1:250 (1:251 - 1:10 000 tai pienempi).

Seulontatutkimuksessa noin 4-5% äideistä saa positiivisen tuloksen, mutta vain muutamassa prosentissa näistä korkean riskin raskauksista löytyy sikiöltä jokin kromosomihäiriö. Seulontapositiivisuus ja korkea riski ei siis tarkoita sitä, että sikiöllä olisi kromosomihäiriö, vaan kuvaa vain kohonnutta riskiä, joka on aihe jatkotutkimuksiin. Jatkotukimuksina ovat mm. sikiön kromosomien analyysiin (lapsivesipunktio tai istukkabiopsia) tai äidin verinäytteestä tehtävään sikiön DNA-analyysiin (NIPT-tutkimus). Riskilaskennalla löydetään kuitenkin yli 85 % niistä raskauksista, joissa sikiöllä on 21-trisomia.

On huomattava, että riskiraskaustutkimus ei paljasta kaikkia raskauksia, joissa sikiöllä on 21-trisomia tai muu vakava kehityshäiriö, vaan jopa yli 10 % näistä tapauksista jää havaitsematta. Tutkimus on kuitenkin merkittävästi parempi osuvuudeltaan kuin aikaisemmin käytetty äidin ikään ja niskaturvotukseen (NT) perustunut seulonta, jossa löytyi vain n. 50 - 55% 21-trisomioista. Toisaalta riskiraukausseulonta on osuvuudeltaan heikompi kuin esim. varmistustutkimuksena käytetty, äidin verestä tehtävä sikiön vapaan DNA:n analyysi eli NIPT-tutkimus, jossa löytyy yli 99% trisomioista tai sikiön kromomien analyysi lapsvedestä (osuvuus n. 100%).

Huom! Pt-Tr1Seul-tutkimus ei arvioi sikiön synnynnäiseen munuaistaudin (kongent. nefroosi) tai avoimen selkäydinkohjun (spina bifida) riskiä. Ne tutkitaan määrittämällä raskauden aikainen seerumin alfa-1-fetoproteiinin pitoisuus (S -AFP pitoisuus tai 2. trimesterin riskiraskaustutkimus).

Huom! Varhaisraskauden 1. trimesterin yhdistelmäseulasta lasketaan nykyisin myös 18-trisomian riskiluku. Sen osuvuus verrattuna 21-trisomian löytymiseen on kuitenkin merkittävästi heikompi. Jos riskiluku on suurempi tai yhtä suuri kuin 1:150, seulontatulos on "positiivinen" ja on aihe jatkoselvittelyyn. (Huom. 2.3.2017 18-trisomian raja-arvoriskiluku 1:100 on muuttunut luvuksi 1:150.

Tekopaikka HUSLAB, Erikoiskemian laboratorio.