B-NIPTtri (6373)

Non-invasiivinen prenataalitutkimus (NIPT) perustuu raskaana olevan naisen veressä kiertävään sikiön soluvapaan DNA:n (cell free fetal DNA, cffDNA) tutkimiseen. Sikiön soluvapaa DNA äidin verenkierrossa on peräisin istukasta. Tutkimus on mahdollista tehdä jo raskauden 1. kolmanneksessa, raskausviikosta 10 alkaen, kun sikiön DNA:ta ilmestyy äidin vereen. Jos sikiön DNA:n määrä äidin veressä on liian alhainen, on mahdollista, että tutkimuksesta ei saada luotettavaa tulosta.

B -NIPTtri-tutkimuksella voidaan selvittää sikiön tavallisimpien kromosomipoikkeavuuksien, so. 21-, 18- ja 13-trisomioiden riski. Samalla saadaan halutessa myös tieto sikiön sukupuolesta.

NIPT-tutkimus ei ole diagnostinen, vaan se kertoo vain todennäköisyyden sikiön kromosomipoikkeavuudelle (trisomialle). Siksi poikkeava, positiivinen löydös varmistetaan aina PCR- tai kromosomitutkimuksella, joka tehdään istukka- tai lapsivesinäytteestä.

Kaksosten sukupuolta voidaan tutkia luotettavasti vain, jos molemmat sikiöt ovat tyttöjä (ei Y-kromosomia). Jos tulos on kaksoisraskaudessa kromosomipoikkeavuuden suhteen positiivinen, tarvitaan aina jatkotutkimuksia istukka- tai lapsivesinäytteestä, jotta tiedetään, kummalla sikiöistä on kromosomipoikkeavuus.

Indikaatiot

NIPT-tutkimusta 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). Katso erillinen NIPT-asiakasohje.

Näyte

Lähete:
Näytteen mukana on oltava huolellisesti täytetty ja allekirjoitettu lähete.

Näyte:
10 ml perifeeristä verta (ehdoton minimi 7 ml). Näyte otetaan erikoisputkeen, joka tilataan laboratoriostamme 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 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

Illuminan teknologiaan perustuva NGS-sekvensointi (next generation sequencing) ja analyysi Veriseq-serverillä (CE-IVD).

Toimitusaika

8 työpäivää

Tulkinta

Tuloksista annetaan lausunto.

Kommentti

1. Tyhjät 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 Biomnis, Ranska

Konsultointi Sairaalakemisti, FT Mikko Helenius

Puh.040 922 5301

mikko.helenius@vita.fi