



## NIPT-tutkimus ja sikiöseulontaultraäänitutkimukset

*Odottajille tarjotaan vapaaehtoinen ja maksuton NIPT-tutkimus (tutkimukseen soveltuville ja halukkaille) sekä HUSin Sikiöseulontayksikössä kättilön tekemä varhaisraskauden yleinen sikiöseulontaultraäänitutkimus raskausviikoilla 11+0–13+6 (pyritään tekemään raskausviikoilla 12+0-13+3) ja rakennepoikkeavuuksia selvittävä ultraäänitutkimus raskausviikoilla 19-21 tai raskausviikon 24+0 jälkeen (pyritään tekemään raskausviikoilla 20+0-21+3). NIPT-seulontaa tarjotaan yhdistelmäseulan sijaan.*

### Mitä tutkitaan ja miksi

Noin kolmella prosentilla vastasyntyneistä todetaan jokin rakennepoikkeavuus. Tavallisimpia rakennepoikkeavuuksien taustalla vaikuttavia tekijöitä ovat sikiön kromosomipoikkeavuudet, joista yleisimpiä ovat kromosomien lukumäärän poikkeavuudet. Trisomialla tarkoitetaan tilannetta, jossa yksilöllä on kolme kappaletta samaa kromosomia normaalin kahden sijaan. Yleisin trisomia on 21-trisomia eli Downin oireyhtymä, joka on yleisin synnynnäisen kehitysvammaisuuden syy. Harvinaisemmat 13- ja 18-trisomiat ilmenevät yleensä vaikeina synnynnäisinä rakennepoikkeavuuksina ja johtavat usein menehtymiseen jo kohdussa tai pian syntymän jälkeen.

NIPT (non-invasive prenatal testing, kajoamaton sikiöaikainen seulontatesti) on menetelmä, jossa sikiön kromosomipoikkeavuuksia voidaan seuloa yhdistelmäseulontaa tarkemmin äidin verinäytteestä tutkimalla istukkaperäistä soluvapaata DNA:ta (cffDNA, cell-free fetal DNA). Nykyään käytössä olevilla testeillä arvioidaan yleisimmin kromosomien 21, 18 ja 13 lukumäärää. Tutkimus ei kata tietoa muista perinnöllisistä sairauksista tai sukupuolesta. Vaikka NIPT on luonteeltaan tarkka seulontamenetelmä, poikkeava tulos varmistetaan invasiivisellä sikiötutkimuksella (lapsivesinäyte) odottajan niin halutessa, ennen kuin raskauden jatkamiseen liittyviä päätöksiä tehdään.

NIPT-tutkimuksen soveltuvuutta kartoitetaan neuvolassa ja sikiöseulontayksikössä. Tiedetyt tekijät vaikuttavat NIPT-tutkimuksen luotettavuuteen. Tällaisia tekijöitä ovat:

| Neuvolassa terveydenhoitaja kartoittaa                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                     | Sikiöseulontayksikössä kättilö kartoittaa                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                   |
|--------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|-------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| <ul style="list-style-type: none"> <li>• odottajan oma syöpäsairaus (hoidossa tai jälkiseuranta jatkuu), aiemmin tehty elinsiirto tai odottajan oma kromosomipoikkeavuus kromosomissa 13, 18 tai 21 (NIPT ei sovellu)</li> <li>• Tiedossa oleva kohonnut riski sikiön perinnölliselle sairaudelle tai kromosomipoikkeavuudelle tai sikiön rakennepoikkeavuus aiemmassa raskaudessa (konsultoidaan Sikiötutkimusyksikköä siitä, olisivatko muut tutkimusmenetelmät ensisijaisia)</li> </ul> | <ul style="list-style-type: none"> <li>• Poikkeava ultraäänilöydös (rakenteellinen poikkeavuus tai korostunut niskaturvotus yli 3.5 mm) -&gt; lähete Sikiötutkimusyksikköön, muut tutkimusmenetelmät mahdollisesti ensisijaisia</li> <li>• vanishing twin -tilanne (raskaus on alkanut kaksosraskautena, mutta toinen sikiö on menehtynyt alkuraskaudessa) -&gt; NIPT ei sovellu<br/>Kaksosraskauksissa istukoiden erillisuus (NIPT soveltuu käytettäväksi mutta epäidenttisten kaksosten kohdalla tulos ei ole aivan yhtä luotettava ja poikkeavan tuloksen tulkinta voi olla haasteellisempaa)</li> </ul> |



Jos NIPT-näyte soveltuu sinulle, käyt verinäytteessä ensimmäisen sikiöseulontaultraäänitutkimuksen jälkeen. Näytteestä tutkitaan sikiön riskiä kolmelle yleiselle kromosomipoikkeavuudelle (21-, 13- ja 18-trisomiat) Vanadis NIPT -menetelmällä.

NIPT-näyte otetaan HUSin laboratoriossa (kaikki HUS laboratoriot) vasta ensimmäisen seulontaultraäänien jälkeen.

Jos NIPT-tutkimus soveltuu, käy lisäksi alkuraskauden muissa verinäytteissä (kaikki HUS laboratoriot) heti neuvolan ensikäynnin jälkeen.

Jos NIPT-tutkimus ei sovellu sinulle, tarjotaan neuvolasta yhdistelmäseulaa, jolloin käyt HUSLAB-näytteenottopisteessä (kaikki HUS laboratoriot) verinäytteessä ennen ensimmäistä sikiöseulontaultraäänitutkimusta raskausviikolla 10+0–10+6, samalla otetaan muut alkuraskauden verinäytteet.

### Tutkimuksen tulokset

NIPT-tutkimuksen (tai vaihtoehtoisesti yhdistelmäseulan) normaali tulos ilmoitetaan kirjeitse noin kuukaudessa. Mikäli NIPT-tutkimuksen (tai vaihtoehtoisesti yhdistelmäseulan) tulos on poikkeava, sinuun otetaan yhteyttä suoraan Naistenklinikan Sikiötutkimusyksiköstä mahdollisia jatkotutkimuksia varten.

#### 1. Varhaisraskauden ultraäänitutkimus ja/tai kromosomihäiriöiden seulonta

Varhaisraskauden ultraäänitutkimuksen tekee erityiskoulutettu kätilö raskausviikolla 11+0–13+6 (pyritään tekemään raskausviikoilla 12+0–13+3) joko emättimen kautta tai vatsanpeitteiden päältä. Tutkimuksella selvitetään sikiöiden lukumäärä ja voidaan arvioida raskauden kesto tarkemmin kuin pelkästään viimeisten kuukautisten ajankohdan perusteella. Lisäksi tutkimuksessa voidaan mitata niskaturvotus ja tutkia sikiön rakenteet pääpiirteittäin. Lisääntynyt niskaturvotus voi merkitä suurentunutta kromosomipoikkeavuuden tai rakennepoikkeavuuden riskiä. Varhaisraskauden ultraäänitutkimuksessa voidaan nähdä myös jo suuret ja vaikeat rakennepoikkeavuudet. Jos sikiöllä todetaan korostunut niskaturvotus tai rakennepoikkeavuus, saatte asiaan liittyvää tietoa ja tarvittaessa järjestetään jatkotutkimukset.

#### 2. Rakennetutkimus

Rakennetaultraäänitutkimuksen tekee erityiskoulutettu kätilö raskausviikolla 19–21 (pyritään tekemään raskausviikoilla 20+0–21+3) vatsanpeitteiden päältä. Tässä tutkimuksessa voidaan todeta noin kolme neljäsosaa sikiön merkittävistä rakennepoikkeavuuksista. Jos ultraäänitutkimuksessa epäillään poikkeavuutta, odottaja ohjataan jatkotutkimuksiin. Rakennetutkimus on mahdollista tehdä myöhemminkin, raskausviikoilla 24–26, mutta silloin raskauden keskeyttäminen ei ole enää mahdollista, vaikka sikiöllä todettaisiinkin vaikea rakennepoikkeavuus.