

Kohonnut riski Trisomiaan varhaisraskauden yhdistelmäseulontatutkimuksessa

Olette osallistuneet varhaisraskauden yhdistelmäseulontatutkimukseen ja seulontatulos on poikkeava. Tämä tarkoittaa, että tässä raskaudessa on suurentunut todennäköisyys sikiön 21-, 18-, tai 13-trisomiaan. Seulontatulos on laskettu äidin iän, sikiön iän ja niskaturvotuksen ja äidin verinäytteestä määritettyjen merkkiaineiden perusteella. Tulos on seulontapositiivinen eli riski on koholla, kun Trisomia 21-riskiluku on 1:250 tai pienempi tai Trisomia 18- ja 13-riskiluku on 1:150 tai pienempi. Kohonnut riski ei vielä merkitse sitä, että sikiöllä olisi jotain poikkeavaa. Valtaosa jatkotutkimuksiin osallistuvista saa tiedon, että sikiöllä ei ole 21-, 18- tai 13-trisomiaa.

Vaihtoehtoiset jatkotutkimukset

Jatkotutkimuksena teille tarjotaan joko sikiön trisomiatutkimus NIPT (non-invasiivinen prenataalitutkimus) äidin verinäytteestä tai sikiön trisomiatutkimus lapsivesinäytteestä (trisomia-PCR). NIPT-tutkimus voidaan tehdä raskausviikon 10 jälkeen ja lapsivesinäyte ottaa aikaisintaan raskausviikolla 15. Voitte myös valita, että ette osallistu tarjottaviin jatkotutkimuksiin. Ennen valinnan tekemistä saatte tarkemman neuvonnan tutkimusmenetelmistä Äitiyksyksikössä.

Sikiön trisomiatutkimus NIPT

NIPT-tutkimuksella seulotaan sikiön yleisimmät kromosomipoikkeavuudet, joita ovat 21-trisomia eli Downin syndrooma, 18-trisomia ja 13-trisomia. Lisäksi tutkimukseen sisältyy sukupuolikromosomien lukumäärien tutkiminen. Tutkimuksen vastauksessa kerrotaan halutessanne sikiön ennustettu sukupuoli.

NIPT on seulontatutkimus, sen tulos on joko normaali tai poikkeava. NIPT löytää yli 99% 21-, 18- ja 13-trisomioista. Sukupuolikromosomien lukumääräpoikkeavuuksista tutkimus löytää noin 99,5%. Normaali tulos ei poissulje mahdollisuutta sikiön muuhun kromosomipoikkeavuuteen, geneettiseen muutokseen tai rakennepoikkeavuuteen.

NIPT-tutkimus tehdään äidin verinäytteestä. Tutkimukseen ei liity keskenmenoriskiä.

Näyte otetaan Sairaala Novan Fimlabin laboratoriossa maanantaista keskiviikkoon klo 8–14 ja torstaisin klo 8–13. Tulos valmistuu yleensä 7–10 arkipäivän kuluessa.

Joissain tilanteissa NIPT-tutkimuksesta ei saada tulosta. Silloin uuden verinäytteen vaihtoehtona on halutessanne lapsivesitutkimus.

Trisomia-PCR lapsivesinäytteestä

Lapsivesinäytteestä voidaan tehdä trisomia-PCR tutkimus, josta selviää sikiön 21-, 18- ja 13-trisomia ja sukupuolikromosomien poikkeavuudet. Tutkimuksen tulokset ovat hyvin luotettavia. Virheellisen normaalin vastauksen (tutkimustulos on normaali mutta sikiön kromosomit poikkeavat) riski on 0,3 %. Virheellisen poikkeavan vastauksen (tutkimustulos on poikkeava mutta sikiön kromosomit ovat normaalit) riski on alle 0,1 %. Trisomia-PCR tutkimuksen tulos valmistuu yleensä viidessä arkipäivässä.

Lapsivesinäyte otetaan ohuella neulalla vatsanpeitteiden läpi ultraääniohjauksessa Äitiyksikössä. Näytteenottoon liittyy n. 0,5–1 %:n keskenmenoriski (1:200–1:100).

Jatkotutkimusten tulosten valmistuttua tuloksista ilmoitetaan teille ensisijaisesti puhelimitse.

Jos jatkotutkimusten tulos on normaali raskauden seuranta jatkuu tavanomaisesti.

Jos NIPT-tutkimuksen tulos on poikkeava, lääkäri keskustelee teidän kanssanne tuloksesta ja mahdollisista jatkotutkimuksista.

Jos lapsivesinäytteen trisomia-PCR-tutkimuksessa todetaan kromosomipoikkeavuus, teidät kutsutaan keskustelemaan tuloksesta ja kromosomipoikkeavuuden merkityksestä syntyvälle lapselle. Raskauden seuranta voidaan jatkaa teidän toivomallanne tavalla tai te voitte hakea raskauden keskeyttämistä. Suomen lain mukaan raskauden keskeyttäminen on mahdollista raskausviikkoon 24+0 mennessä jos sikiöllä on todettu vaikea sairaus tai rakenteellinen poikkeavuus.

Kysyttävää

Naistentauti- ja äitiyksikkö 014 - 269 1104 ma-pe klo 8:00 -14:00