

# NIPT-tutkimus (non-invasiivinen prenataalitutkimus)

NIPT on seulontatutkimus, jolla selvitetään sikiön riskiä kromosomipoikkeavuuksiin. Tutkimuksella seulotaan sikiön yleisimmät kromosomipoikkeavuudet, joita ovat 21-trisomia eli Downin oireyhtymä, 18-trisomia eli Edwardsin oireyhtymä ja 13-trisomia eli Pataun oireyhtymä. Lisäksi tutkimukseen sisältyy sukupuolikromosomien lukumäärien tutkiminen. Tutkimuksen vastauksessa kerrotaan halutessasi sikiön ennustettu sukupuoli.

NIPT-tutkimus löytää yli 99% 21-, 18- ja 13-trisomioista. Sukupuolikromosomien lukumääräpoikkeavuuksista tutkimus löytää noin 99,5%. Tutkimuksen tulos on joko normaali tai poikkeava.

NIPT-tutkimusta varten sinulta otetaan laskimoverinäyte laboratoriossa. Tutkimuksessa analysoidaan istukkaperäistä sikiön DNA:ta. Tutkimus voidaan tehdä luotettavasti raskausviikosta 10 eteenpäin. Tutkimukseen ei liity keskenmenoriskiä.

## Rajoitukset

NIPT on seulontatutkimus. Vaikka tutkimus on erittäin luotettava, on olemassa vähäinen riski väärään positiiviseen tai väärään negatiiviseen tulokseen. Mikäli tutkimuksen tulos on poikkeava, voidaan se halutessasi varmentaa diagnoosin saamiseksi joko istukka- tai lapsivesitutkimuksella. Mikäli NIPT-tutkimuksen tulos on poikkeava kaksosraskaudessa, ei tutkimuksella voida selvittää kummalla sikiöistä todettu kromosomipoikkeavuus on. Tällöin asian selvittämiseksi voidaan halutessasi tehdä jatkotutkimuksia. Normaali NIPT-tutkimuksen tulos ei poissulje mahdollisuutta sikiön muuhun kromosomipoikkeavuuteen, geneettiseen muutokseen tai rakennepoikkeavuuteen.

## Näytteenotto ja tuloksen valmistuminen

Näyte otetaan Sairaala Novan Fimlabin laboratoriossa maanantaista keskiviikkoon klo 8–14 ja torstaisin klo 8–13. Tulos valmistuu yleensä 7–10 arkipäivän kuluessa. Joskus näytteessä on liian vähän sikiön DNA:ta tutkimusta varten. Tällöin tuloksen saamiseksi tarvitaan halutessasi uusi verinäyte tai lapsivesitutkimus. Ilmoitamme sinulle NIPT -tutkimuksen tuloksen puhelimitse heti sen valmistuttua. Jos NIPT -tutkimuksen tulos on poikkeava, keskustele lääkäri kanssasi tuloksesta sekä mahdollisista jatkotutkimuksista.

## Yhteydenotto

Jos sinulla on kysyttävää, voit ottaa yhteyttä arkisin Äitiisyksikköön klo 8-14:00. Puh 014 2691104

*Ohjeen päivitys :Yl Väyrynen Kirsi, Klö Kaukatie Laura 25.10.2024*