

## Uusi tutkimus: Sikiön kehityshäiriön (21-trisomia) seulonta äidin verinäytteestä ensimmäisen raskauskolmanneksen aikana

**Tutkimus** 4548 S –Tr1Seul S –Sikiön kehityshäiriön seulonta, ensimmäinen trimesteri

**Osatutkimukset** S –PAPP-A, S -hCG-B-V, -NT ja DOWN-RISUH

**Asia** Uusi tutkimus

**Johdanto** HUSLABin Naistenklinikan laboratorio on ottanut 6.3.2006 lähtien käyttöön ensimmäisen raskauskolmanneksen (1. trimesteri) aikana tehtävän sikiön kehityshäiriön (21-trisomian) seulontatutkimuksen. Tutkimus tehdään äidin verinäytteestä ja se sisältää laboratoriossa tehtävät seerumin raskauteen liittyvän plasmaproteiini A:n (S –PAPP-A, KL 4549), koriongonadotropiinin vapaan beeta-keijun (S –hCG-B-V, KL 4235) osatutkimukset, näytteen lähetävässä sairaalassa tai neuvolassa tehtävän sikiön niskapaimun ultraäänitutkimuksen (-NT Atk no. 20248) sekä edellä mainittujen perusteella laskettavan riskisuhteen (DOWN-RISUH, Atk no. 20249). Tutkimukseen osallistuminen on äideille täysin vapaaehtoista ja mahdollista kaikille äideille, joiden oma lääkäri, sairaala, neuvola tai terveyskeskus on järjestänyt tämän mahdollisuuden ja sopinut asian käytännön järjestelyistä HUSLABin Naistenklinikan laboratorion kanssa (yhteystiedot, kts. alla).

Tutkimuksen suoritusmalli on tiedotteen liitteenä.

**Perustelut** Suomessa 21-trisomiaa (Downin syndrooma) sairastavia lapsia syntyy noin yksi lapsi 600 tervettä kohden. Sikiöllä, jolla on 21-trisomia kehitys hidastuu ja etenkin istukka kypsyy ja kehittyy hitaammin. Tämä vaikuttaa äidin vereen erittyvien merkkiaineiden pitoisuuksiin. On osoitettu, että 21-trisomia sairastavien sikiöiden äidillä on keskimääräistä matalampi seerumin PAPP-A:n ja korkeampi hCG-beeta-V:n pitoisuus raskauden ensimmäisen raskauskolmanneksen aikana (1. trimesteri) verrattuna normaaliin raskauteen. Lisäksi on osoitettu, että 21-trisomiaa sairastavilla sikiöillä on alkuraskaudessa paksuuntunut niskapaimu (NT-mitta), joka voidaan arvioida ultraäänitutkimuksessa. Jos yhdistetään nämä PAPP-A ja hCG-B-V-määritysten tulokset, NT-mitta ja otetaan lisäksi huomioon äidin ikä ja paino sekä raskauden kesto, voidaan laskea riskiluku ja parhaimmillaan löytää jopa yli 80 % kaikista 21-trisomiaraskauksista. Riskiluku lasketaan erityisesti tätä varten kehitetyn tietokoneohjelman avulla.

**Asiantuntijat** Lääkäri Esa Hämäläinen, sähköposti esa.hamalainen@hus.fi, puh. (09) 471 74944 tai 050 427 2839 ja kemisti Henrik Alfthan, sähköposti henrik.alfthan@hus.fi, puh. (09) 471 74901 tai 050 427 1457

**Esivalmistelu** Niskapaimun paksuus (NT-mitta, ultraäänellä) ja verinäyte otetaan samanaikaisesti 11.-12. raskausviikolla. Sikiön niskaturvotuksen arviointiin käy myös raskausviikkojen 10. ja 13. välillä tehdyt ultraäänimittaukset ja verinäyte voidaan ottaa raskausviikkojen 8. ja 13. välillä (8+0 ja 13+0). On tärkeää, että raskauden kesto UÄ-tutkimuksen suoritushetkellä ja verinäytteen ottohetkellä on arvioitu oikein.

**Näyte** 2 ml seerumia seerumiputkeen. Näyte lähetetään huoneenlämpöisenä, mikäli se on perillä saman vuorokauden kuluessa, muutoin kylmälähetyksenä. Mikäli pyytävä yksikkö ei ole HUS-kuljetuspalvelun piirissä, näytteet lähetetään pikapostina tai pikarahtina. Näyte säilyy

kolme vuorokautta jääkaapissa, pitempiaikaista säilytystä varten pakastetaan (-20 oC).

<b>Menetelmä</b>	Aikaerotteinen immunofluorometria (S –PAPP-A ja S –hCG-beeta-V). Ultraääni lähettävässä yksikössä (sikiön NT). Riskiluvun laskenta tietokoneavusteisella ohjelmalla.	
<b>Lähetete</b>	Lähetteen tulee sisältää seuraavat tiedot raskaudesta: äidin henkilötiedot, henkilötunnus, pituus ja paino, viimeisten kuukautisten alkamispäivä, verinäytteen ottoajankohta, niskaturvotuksen tulos (NT mm), sikiön pää-vartalomitta (CRL mm) näytteenotton ja niskaturvotuksen arvioinnin yhteydessä raskauden tarkan keston määrittämiseksi ja tieto sikiöiden lukumäärästä. Tutkimuksen <u>vastausosoite</u> on merkittävä selvästi lähetteeseen, ellei se ole sama kuin tutkimuksen tilaaja.  <a href="http://www.huslab.fi/lahetteet">www.huslab.fi/lahetteet</a>	
<b>Tekotiheys</b>	1-2 kertaa viikossa	
<b>Tulokset valmiina</b>	Viikon kuluessa	
<b>Tulkinta</b>	Tutkimuksella määritetään sikiön 21-trisomian (Downin syndrooma) todennäköisyys. Tutkimuksen tuloksena ilmoitetaan seerumin PAPP-A:n ja vapaan hCG-beeta yksikön pitoisuudet (mediaanin kerrannaiset, MoM), niskapoimun paksaus (mm) sekä niiden perusteella arvioitu sikiön 21-trisomian riskiluku. Seulontatulokset on <b>”positiivinen”</b> , kun riski on suurempi tai yhtä suuri kuin 1:250 (1:1 – 1:250) ja <b>”negatiivinen”</b> silloin kun riski on alle 1:250 (1:251 - 1:10 000 tai pienempi). Noin 5% äideistä tulee saamaan positiivisen tuloksen. <b>Seulontapositiivisuus</b> ei tarkoita sikiön sairautta, vaan on aihe jatkoselvittelyyn. Riskilaskennalla todetaan parhaimmillaan yli 80 % tapauksista, joilla on 21-trisomia. Riskiraskaustutkimus ei paljasta kaikkia raskauksia, joissa sikiöllä on 21-trisomia tai muu vakava kehityshäiriö. Sikiön synnynnäisen munuaistaudin (nefroosi) tai avoimen selkäydinkohjun riskiä tulee arvioida muilla menetelmillä (2. trimesterin riskiraskaustutkimus tai S-AFP-pitoisuus).	
<b>Muuta</b>	Kaikki <b>”positiiviset”</b> so. 1:1 - 1:250 riskiluvut ilmoitetaan puhelimitse lähettävään yksikköön yhdyshenkilölle (kätilö, terveydenhoitaja, lääkäri) erikseen sovittavaan osoitteeseen, joka puolestaan informoi suoraan äitiä ja järjestää myös mahdolliset jatkotutkimukset paikallisen käytännön mukaisesti. Normaali ( <b>”negatiivinen”</b> ) tulos ilmoitetaan Multilab- ATK-järjestelmän kautta ja niille yksiköille, jotka eivät kuulu HUSLABin ATK-järjestelmän piiriin kirjallisesti erikseen sovittavan käytännön mukaisesti. Lähettävä yksikkö huolehtii vastauksesta äidille.	
<b>Tiedustelut</b>	Naistenklinikan laboratorio puh. (09) 471 72844.	
<b>Allekirjoitukset</b>	Esa Hämäläinen osastonylilääkäri puh. (09) 471 74944	Henrik Alfthan kemisti puh. (09) 471 74901
<b>Jakelu</b>	Laboratoriojakelu HUS-piirin sairaaloiden laboratoriot Helsingin terveysasemien ylilääkärit Helsingin ja Vantaan perusterveydenhuollon ylilääkärit Peijaksen sairaalan ylilääkärit Jorvin sairaalan ylilääkärit Jorvin sairaalan osastot Porvoon ylilääkärit HUSLABin intranet-sivut HUSLABin Internet-sivut Ulkopuoliset asiakkaat HUS:n kliiniset toimialat	
<b>Liite</b>	Malli tutkimuksesta	

# 1 TRIMESTERIN 21-TRISOMIASEULONTA

