

Äidin verinäytteestä tehtävä sikiön trisomiatutkimus siirtyy tehtäväksi Genetiikan laboratoriossa 1.2.2018

Uusi tutkimus	3406	B -NIPTtri	B -Sikiön trisomiatutkimus äidin verinäytteestä
Poistuva tutkimusnimike	21375	B -TriMatP	B -Non-invasiivisen sikiön trisomiatutkimus äidin verinäytteestä (alihankittu tutkimus)
Yleistä	<p>Äidin verestä tehtävä sikiön trisomiatutkimus siirtyy alihankinnasta tehtäväksi HUSLAB Genetiikan laboratoriossa. Samalla tutkimusnimike muutetaan vastaamaan Kuntaliiton hyväksymää nimeä, lyhennettä ja numeroa.</p> <p>Tutkimusta voidaan käyttää 21-, 18- ja 13-kromosomien lukumäärän selvittämiseen, kun halutaan välttää invasiivista toimenpidettä (istukka- tai lapsivesinäyte). Tutkimuksessa voidaan toivottaessa selvittää sikiön sukupuoli. Kyseessä ei ole diagnostinen tutkimus, mutta yhdistelmäseulaa huomattavasti tarkempi seulontatutkimus. Tutkimus soveltuu myös kaksosraskauksille ja IVF-raskauksille.</p>		
Indikaatiot	Sikiön kromosomien 21, 18 ja 13 lukumäärän selvittäminen. Kohonnut trisomiariski yhdistelmäseulan (4548 S -Tr1Seul) tuloksena.		
Näyte	Verinäyte otetaan 10 ml erikoisputkeen. Näyte voidaan ottaa 10. raskausviikolta alkaen. Näytteet otetaan keskitetysti Tullinpuomin laboratoriossa ja myöhemmin muissa sovitussa näytteenottopisteissä.		
Menetelmä	NGS (next generation sequencing, massiivinen rinnakkaissekvensointi).		
Tekotiheys	Kerran viikossa		
Tulokset	5-10 arkipäivän kuluessa näytteen ottamisesta.		
Tulkinta	Tutkimuksen avulla voidaan selvittää trisomioiden 21, 18 ja 13 kohonnutta riskiä. Mikäli tutkimuksessa havaitaan kohonnut riski, tutkimustulos varmistetaan istukka- tai lapsivesinäytteestä.		
Huomautuksia	Tutkimusta ei voi tilata kiireellisenä.		
Allekirjoitukset	<p>Maarit Lappalainen, sairaalageneetikko</p> <p>HUSLAB Genetiikan laboratorio puh. 050 427 9544</p>	<p>Anna-Kaisa Anttonen, erikoislääkäri prosessivastaava</p> <p>HUSLAB Genetiikanlaboratorio puh. 050 427 0523</p>	<p>Kristiina Aittomäki, professori, ylilääkäri linjajohtaja</p> <p>HUSLAB Genetiikan laboratorio puh. 050 427 1406</p>