

Sikiön trisomiatutkimus äidin verinäytteestä (KL-numero 6373, B -NIPTtri) on siirtynyt tehtäväksi Genetiikan laboratoriossa 2.5.2023 alkaen

Tutkimus	6373	B -NIPTtri	B -Sikiön trisomiatutkimus äidin verinäytteestä
Asia	Menetelmämuutos Tekopaikkamuutos		
Yhteyshenkilöt	sairaalageneetikko Maarit Lappalainen, maarit.lappalainen@hus.fi, 050 427 9544 ylilääkäri Anna-Kaisa Anttonen, anna-kaisa.anttonen@hus.fi, 050 427 0523		
Indikaatiot	Sikiön kromosomien 21, 18 ja 13 lukumäärän selvittäminen. Kohonnut trisomiariski yhdistelmäseulan (4548 S -Tr1Seul) tuloksena.		
Näyteasia	Streck cell-free DNA BCT, 10 ml		
Näyte	Verinäyte otetaan 2 x 10 ml Streck-erikoisputkeen (mustanruskea maastokuvioinen korkki). Näyte voidaan ottaa 10. raskausviikolta alkaen. Näytteitä voidaan ottaa Tullinpuomin laboratoriossa kaikkina sen aukioloaikoina. Näyte lähetetään Genetiikan laboratorioon huoneenlämpöisenä. Näyte tulee olla Genetiikan laboratoriossa viimeistään neljän vuorokauden kuluttua näytteenotosta.		
Menetelmä	PerkinElmer Vanadis NIPT (CE-IVD).		
Tekoiheys	Kerran viikossa. Tutkimuksen vastausaika riippuu näytteen saapumis päivästä laboratorioon ja on korkeintaan 2 viikkoa näytteen saapumisesta.		
Yleistä	Tutkimusta voidaan käyttää kromosomien 21, 18 ja 13 lukumäärän selvittämiseen, kun halutaan välttää invasiivista toimenpidettä (istukka- tai lapsivesinäyte). Näyte voidaan ottaa 10. raskausviikolta alkaen. Tutkimus soveltuu myös kaksos- ja IVF-raskauksille. Tutkimus ei havaitse sukupuolikromosomien poikkeavuuksia, kromosomien rakenteellisia poikkeavuuksia, mosaikismia tai triploidiaa. Tutkimus ei sovellu äideille, joilla on todettu syöpä, tai jotka ovat saaneet elinsiirteen, tai joilla itsellään on kromosomipoikkeavuus kromosomeissa 21, 18, 13 tai X.		
Tulkinta	Tutkimuksen avulla voidaan selvittää trisomioiden 21, 18 ja 13 kohonnutta riskiä. Mikäli tutkimuksessa havaitaan kohonnut riski, tutkimustulos tulee varmistaa istukka- tai lapsivesinäytteestä.		
Huomautuksia	Tutkimusta ei voi tilata kiireellisenä.		
Tiedustelut	Genetiikan laboratorio, puh. 09 471 74339 toimisto tai 09 471 75905 lääkäri		

Allekirjoitukset

Maarit Lappalainen
Sairaalageneetikko
HUS Diagnostiikkakeskus
Genetiikan laboratorio
puh. 050 427 9544

Anna-Kaisa Anttonen
Ylilääkäri
HUS Diagnostiikkakeskus
Genetiikan laboratorio
puh. 050 427 0523