

Kohonnut riski Trisomiaan varhaisraskauden yhdistelmäseulontatutkimuksessa

Olette osallistuneet varhaisraskauden yhdistelmäseulontatutkimukseen ja seulontatulokset on poikkeava. Tämä tarkoittaa, että tässä raskaudessa on suurentunut todennäköisyys sikiön 21-, 18-, tai 13-trisomiaan. Seulontatulokset on laskettu äidin iän, sikiön iän ja niskaturvotuksen paksuuden ja äidin verinäytteestä määritettyjen merkkiaineiden perusteella. Tulos on seulontaposiitivinen 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-invasive-prenatal testing) 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 Äitiysyksikössä.

Sikiön trisomiatutkimus NIPT

NIPT-tutkimuksella voidaan seuloa sikiön yleisimmät kromosomipoikkeavuudet, joita ovat 21-trisomia eli Downin syndrooma, 18-trisomia ja 13-trisomia, sekä sukupuolikromosomien lukumääräpoikkeavuudet. Näyte otetaan Sairaala Novan laboratoriossa maanantaista keskiviikkoon klo 8-14 ja torstaisin klo 8-13. Vastauksen valmistumiseen menee noin kaksi viikkoa.

NIPT-tutkimus tehdään äidin verinäytteestä, siinä hyödynnetään äidin verenkierron sikiöperäistä DNA:ta. Tutkimukseen ei liity keskenmenoriskiä. NIPT-seulontatutkimus löytää noin 99 % 21-trisomia sikiöistä, noin 90 % 18-trisomioista ja 99 % 13-trisomioista. Turnerin oireyhtymistä (sukupuolikromosomien lukumäärän poikkeavuus) NIPT löytää 99 %.

Jos NIPT-tutkimuksen tulos on poikkeava, todennäköisyys sikiön kromosomipoikkeavuuteen on noin 99 %. Tulos voidaan vahvistaa diagnoosin saamiseksi istukka- tai lapsivesinäytteen trisomia-PCR tutkimuksella.

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

Trisomia-PCR lapsivesinäytteestä

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

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.

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 istukka- tai 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 24. raskausviikkoon mennessä.

Kysyttävää

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