

Asiakastiedote12/2025**28.2.2025**

Sivu 1(1)

Arvoisa asiakas,**Tekopaikkamuutos****Sikiön trisomia- ja mikrodeleetiotutkimus äidin verinäytteestä
B -NIPTdel KL 6374**

Äidin verinäytteestä tehtävän sikiön trisomia- ja mikrodeleetiotutkimuksen B -NIPTdel tekopaikka vaihtuu. Tekopaikkamuutoksen takia tutkimuksen sisältöön tulee muutoksia. Huomioi, että muutoksen seurauksena näytteenotto-ohjeeseen tulee tarkennuksia, ja potilasinformaatio, tutkimuslähete ja äidin suostumuslomake muuttuvat.

Aikaisemmin analysoitiin yleisimpien trisomioiden 21, 18 ja 13 ja sukupuolikromosomien lukumäärän lisäksi harvinaisemmat trisomiat 9 ja 16 sekä kuusi mikrodeleetio-oireyhtymää (CATCH/ Di George, 1p36, Angelman, Prader-Willi, Cri-du-Chat ja Wolf-Hirshhorn). Muutoksen jälkeen seulotaan kaikkien kromosomien yli- tai alimäärät sekä yli 7 megaemäsparin duplikaatiot ja vastaavat deleetiot, joilla tiedetään olevan kliinistä merkitystä. Kokorajoitus tulee ottaa huomioon testiä suunniteltaessa (esim. 22q11-alueen muutokset ovat usein alle 7 Mb).

Tutkimus soveltuu jatkossa myös kaksosraskauksille. Menetelmää ei voida käyttää osoittamaan sukupuolikromosomien lukumäärää kaksosraskauksissa. Tuloksissa kerrotaan ainoastaan, onko näytteestä todettu Y-kromosomi vai ei.

Sikiön sukupuoli kerrotaan haluttaessa vastauksen yhteydessä. Jos tutkimuksessa todetaan sukupuolikromosomien muutos, se ilmoitetaan vastauksessa, vaikka sikiön sukupuolta ei olisikaan haluttu tietää.

Näytteen mukana tarvittavat lähete, äidin suostumuslomake ja B -NIPTdel-potilasinformaatio on päivitetty. Linkit näihin löytyvät kotisivuiltamme.

Muutokset koskevat näytteitä, jotka saapuvat tutkittavaksi 13.3.2025 ja siitä eteenpäin.

Kiitos yhteistyöstä.

Tiedustelut

Ammattilaisneuvonta

p. 020 734 1550

ammattilaisneuvonta@synlab.fi