



Muutoksia äidin verinäytteestä tehtävään sikiön trisomiatutkimukseen 1.6.2017 alkaen

Uusi tutkimus	B- NIPTtri (6373)	B - Sikiön trisomiatutkimus äidin verinäytteestä
Aihe	Tutkimus korvaa aikaisemmin käytössä olleen B-TrimatP (21375) B -Non-invasiivinen sikiön trisomiatutkimus äidin verinäytteestä -tutkimuksen. Tutkimus tehdään alihankintana Lääketieteellisen genetiikan osastolla Tyks-Sapassa.	
Indikaatio	Kohonnut trisomiariski varhaisraskauden yhdistelmäseulonnessa, niskaturvotus, aiempi trisomia, äidin ikä tai ultraäänilöydös.	
Laboratorio-pyyntö	KYS:ssä potilasta koskeviin esitietokysymyksiin vastataan sähköisesti tutkimuksen tilauksen yhteydessä. Muissa sairaaloissa tulee sähköisen pyynnön lisäksi täyttää TYKS:in lääketieteellisen genetiikan osaston NIPT-tutkimuksen lähelomake, joka lähetetään näytteen mukana.	
Tulkinta	Tutkimuksesta annetaan lausunto.	
Näyte	Verinäyte otetaan arkipäivisin Puijon, Pohjois-Karjalan keskussairaalan ja Mikkelin keskussairaalan näytteenotossa B- NIPTtri -erikoisputkeen. Näytteen on oltava tutkimuslaboratoriossa viiden vuorokauden kuluessa. Perjantaina otetut näytteet säilytetään huoneenlämmössä viikonlopun yli ja lähetetään maanantaina normaalisti. Tutkimuksen tekotiheys kerran viikossa.	
Menetelmä	Illuminan teknologiaan perustuva uuden sukupolven sekvensointi (NGS)	
Tulos valmiina	7-11 työpäivää	
	Kari Punnonen toimitusjohtaja	Tarja Mononen perinnöllisyyslääketieteen erikoisalan asiantuntijalääkäri
Jakelu	ISLABin aluelaboratorioiden johtajat Pohjois-Savon sairaanhoitopiirin sairaalat OA:GENMOL Internet, intranet	