

NIPT-TUTKIMUKSEN MENETELMÄPÄIVITYS JA HINTAMUUTOS

NIPT-tutkimuksessa nykyisin käytössä olevan Illuminan VeriSeq v1-menetelmän tilalle on kevään aikana validoitu automatisoitu VeriSeq v2-menetelmä. Muutoksen seurauksena tutkimuksen laboratoriotyöosuudessa siirrytään näyttöiden automaattiseen käsittelyyn ja suurempaan sarjakokoon. Menetelmän perusteet pysyvät samana, eli jatkossakin käytössä on matalapeittoinen koko genomin sekvensointi, ja analysointiin käytetään päivitettyä versiota VeriSeq-serveristä.

Menetelmäpäivitykseen liittyen 10.5.2021 alkaen tilattavana on kaksi eri tutkimusta:

6373 B-NIPTtri (B -Sikiön trisomiatutkimus äidin verinäytteestä): Tutkimuksen sisältö ei muutu, eli tutkimus vastaa aikaisemmin käytössä ollutta tutkimusta. Tutkimukseen kuuluu kromosomien 13, 18, 21, X ja Y aneuploidioiden tutkiminen, sukupuolen saa tietää haluttaessa. Lisäksi määritetään fetaalifraktio. Tutkimukseen ei tarvita suostumuslomaketta. Tutkimuksen hinta on 298€ (nykyinen hinta 385€).

Linkki tutkimusohjekirjaan (B-NIPTtri 6373):

<https://webohjekirja.mylabservices.fi/TYKS/index.php?test=6373>

6374 B-NIPTdel (B -Sikiön trisomia- ja mikrodeleetiotutkimus äidin verinäytteestä): Kyseessä on uusi ns. laaja NIPT-tutkimus. Tutkimukseen kuuluu kaikkien kromosomien poikkeavan lukumäärän sekä suurien yli 7 Mb:n kokoisten kopiolumuutosten (deleetiot ja duplikaatiot) tutkiminen. Lisäksi määritetään fetaalifraktio. Tutkimukseen tarvitaan suostumuslomake, kts. linkki alla. Tutkimuksen hinta on 310€.

Linkki tutkimusohjekirjaan ja suostumuslomakkeeseen (B-NIPTdel 6374):

<https://webohjekirja.mylabservices.fi/TYKS/index.php?test=6374>

<https://www.vsshp.fi/fi/toimipaikat/tyks/t12/genetiikka-ja-saske/laaketieteellinen-genetiikka/Sivut/default.aspx#horisontaali3>

Laajan NIPT-tutkimuksen edellytyksenä on potilaan antama suostumus. Tutkimuksen sähköiseen läheteeseen on lisätty valintaruutu suostumukselle, joka tulee täyttää kun potilas on allekirjoittanut suostumuksen. Jos käytössä ei ole sähköistä lähetettä, täytetyt suostumukset voi toimittaa laboratorioon postitse paperisen lähetteen mukana tai faksaamalla numeroon 02-313 9909.

Molemmat yllämainitut tutkimukset soveltuvat kaksosraskauksiin ja keinoalkuisiin raskauksiin.

Näytteiden ottoon, lähetykseen tai vastausaikoihin ei tule muutoksia menetelmä uudistuksen myötä. Näyteputkia voi tilata aikaisempaan tapaan Lääketieteellisen genetiikan sihteeriltä p. 02-313 7462 tai heli.heikkila@tyks.fi.

LÄHETE:

Paperilähete on uudistettu. Linkki läheteeseen:

<https://www.vsshp.fi/fi/toimipaikat/tyks/t12/genetiikka-ja-saske/laaketieteellinen-genetiikka/Sivut/default.aspx#horisontaali3>

Tiedustelut

Laboratorio: p. (02) 3137475, (02) 313 7476, perinnöllisyyslääketieteen erikoislääkäri p. 046 923 0220

Pia Pohjola
Sairaalageneetikko

Petra Pasanen
Sairaalageneetikko

Maria Haanpää
Erikoislääkäri

Johanna Schleutker
Yligeneetikko