

NIPT-tutkimus ja sikiöseulontaultraäänitutkimukset

Kymenlaaksossa odottajille tarjotaan sikiön tavallisimpien kromosomihäiriöiden seulomiseksi **vapaaehtoista ja maksutonta** NIPT-tutkimusta sekä Kymenlaakson keskussairaалassa äitiyspoliklinikalla kättilön tekemää varhaisraskauden yleistä sikiöseulontaultraäänitutkimusta (raskausviikolla 12+4 -13+6) ja rakennepoikkeavuuksia selvittävää ultraäänitutkimusta (raskausviikoilla 20+0 - 21+3). NIPT-seulontaa tarjotaan yhdistelmäseulan sijaan. Kaikille odottajille NIPT ei kuitenkaan ole soveltuva tutkimus, ja siinä tilanteissa odottajalle tarjotaan yhdistelmäseulontaa tai muita soveltuvia tutkimuksia.

1.1. NIPT- mitä tutkitaan ja miksi

Noin kolmella prosentilla vastasyntyneistä todetaan jokin rakennepoikkeavuus. Tavallisimpia rakennepoikkeavuuksien taustalla vaikuttavia tekijöitä ovat sikiön kromosomipoikkeavuudet, joista yleisimpiä ovat kromosomien lukumäärän poikkeavuudet. Trisomialla tarkoitetaan tilannetta, jossa yksilöllä on kolme kappaletta samaa kromosomia normaalin kahden sijaan. Yleisin trisomia on 21-trisomia eli Downin oireyhtymä, joka on yleisin synnynnäisen kehitysvammaisuuden syy. Harvinaisemmat 13- ja 18-trisomiat ilmenevät yleensä vaikeina synnynnäisinä rakennepoikkeavuuksina ja johtavat usein menehtymiseen jo kohdussa tai pian syntymän jälkeen.

NIPT (non-invasive prenatal testing, kajoamaton sikiöaikainen seulontatesti) on menetelmä, jossa sikiön kromosomipoikkeavuuksia voidaan seuloa yhdistelmäseulontaa tarkemmin äidin verinäytteestä tutkimalla istukkaperäistä soluvapaata DNA:ta. Nykyään käytössä olevilla testeillä arvioidaan kromosomien 21, 18 ja 13 lukumäärää. Tutkimus ei kata tietoa muista perinnöllisistä sairauksista tai sukupuolesta. Vaikka NIPT on luonteeltaan tarkka seulontamenetelmä, poikkeava tulos varmistetaan lapsivesinäytteellä odottajan niin halutessa, ennen kuin raskauden jatkamiseen liittyviä päätöksiä tehdään.

NIPT-tutkimuksen soveltuvuutta kartoitetaan neuvolassa ja äitiyspoliklinikalla. Tiedyt tekijät vaikuttavat NIPT-tutkimuksen luotettavuuteen, ja siksi tietyissä tilanteissa NIPT ei sovellu seulontatutkimukseksi.

Sijainti: Synnytys- ja naistenpalvelut	Hyväksytty pvm: 10.2.2026
Hyväksyjä: Ylilääkäri Maiju Grönvall	Laatija: Ylilääkäri Maiju Grönvall

Tilanteita, joissa NIPT ei sovellu:

Neuvolassa terveydenhoitaja kartoittaa	Äitiyspoliklinikalla kättilö kartoittaa
<ul style="list-style-type: none"> Odottajan oma äskettäin sairastettu syöpäsairaus, aiemmin tehty elinsiirto tai odottajan oma kromosomipoikkeavuus kromosomissa 13, 18 tai 21 → NIPT ei sovellu Tiedossa oleva kohonnut riski sikiön perinnölliselle sairaudelle tai kromosomipoikkeavuudelle tai sikiön rakennepoikkeavuus aiemmassa raskaudessa → konsultoidaan äitiyspoliklinikkaa siitä, olisivatko muut tutkimusmenetelmät ensisijaisia 	<ul style="list-style-type: none"> Poikkeava ultraäänilöydös (rakenteellinen poikkeavuus tai korostunut niskaturvotus yli 3.5 mm) → lähete Sikiötutkimusyksikköön, muut tutkimusmenetelmät mahdollisesti ensisijaisia Raskaus on alkanut kaksosraskautena, mutta toinen sikiö on menehtynyt alkuraskaudessa → NIPT ei sovellu

Jos NIPT-näyte soveltuu sinulle, käyt verinäytteessä laboratoriossa ensimmäisen sikiöseulontaultraäänitutkimuksen jälkeen. Kättilö laittaa sinulle lähetteen. Näytteestä tutkitaan sikiön riskiä kolmelle yleiselle kromosomipoikkeavuudelle (21-, 13- ja 18-trisomiat) NIPT-menetelmällä. Voit varata itsellesi valmiiksi ajan KOKS:n laboratorioon noin tunnin päähän ultraääniajan jälkeen. Halutessasi voi käydä laboratoriossa myös muuna päivänä ultraäänitutkimuksen jälkeen. Ajanvarausta laboratorioon suositellaan siinäkin tapauksessa. NIPT-näytteitä otetaan seuraavissa HUS-laboratorion pisteissä Kymenlaaksossa: KOKS, Karhula, Ratamokeskus, Hamina, Keltakangas, Valkeala.

Jos NIPT-tutkimus ei sovellu sinulle, tarjotaan neuvolasta yhdistelmäseulaa, jolloin käyt neuvolan ohjeen mukaan verinäytteessä ennen ensimmäistä sikiöseulontaultraäänitutkimusta raskausviikolla 10+0–10+6.

1.2. NIPT-tutkimuksen tulokset

NIPT-tutkimuksen (tai vaihtoehtoisesti yhdistelmäseulan) normaalin tuloksen laboratorio lähettää sinulle kirjeellä heti kun tulos on valmistunut, mutta viimeistään noin kuukauden kuluessa. Mikäli seulonnan tulos on poikkeava, sinuun otetaan puhelimitse yhteyttä äitiyspoliklinikalta, ja sinut ohjataan mahdollisiin jatkotutkimuksiin Helsinkiin Sikiötutkimusyksikköön.

Sijainti: Synnytys- ja naistenpalvelut	Hyväksytty pvm: 10.2.2026
Hyväksyjä: Ylilääkäri Maiju Grönvall	Laatija: Ylilääkäri Maiju Grönvall

2. Varhaisraskauden ultraäänitutkimus ja/tai kromosomihäiriöiden seulonta

Varhaisraskauden ultraäänitutkimuksen tekee erityiskoulutettu kättilö raskausviikolla 12+4 - 13+6 joko emättimen kautta tai vatsanpeitteiden päältä. Tutkimuksella selvitetään sikiöiden lukumäärä ja arvioidaan raskauden kesto tarkemmin kuin pelkästään viimeisten kuukautisten ajankohdan perusteella. Lisäksi tutkimuksessa voidaan mitata niskaturvotus ja tutkia sikiön rakenteet pääpiirteittäin. Lisääntynyt niskaturvotus voi merkitä suurentunutta kromosomipoikkeavuuden tai rakennepoikkeavuuden riskiä. Varhaisraskauden ultraäänitutkimuksessa voidaan nähdä myös jo suuret ja vaikeat rakennepoikkeavuudet. Jos sikiöllä todetaan korostunut niskaturvotus tai rakennepoikkeavuus, saatte asiaan liittyvää tietoa ja tarvittaessa järjestetään jatkotutkimukset.

3. Rakennetutkimus

Rakenneultraäänitutkimuksen tekee erityiskoulutettu kättilö raskausviikolla 20+0 - 21+3 vatsanpeitteiden päältä. Tässä tutkimuksessa voidaan todeta noin kolme neljäsosaa sikiön merkittävistä rakennepoikkeavuuksista. Jos ultraäänitutkimuksessa epäillään poikkeavuutta, odottaja ohjataan jatkotutkimuksiin. Raskauden keskeyttäminen on mahdollista raskausviikolle 24 asti sikiön vaikean rakennepoikkeavuuden vuoksi odottajan niin halutessa. Rakennetutkimus on mahdollista tehdä myöhemminkin, raskausviikoilla 24–26, mutta silloin raskauden keskeyttäminen ei ole enää mahdollista, vaikka sikiöllä todettaisiinkin vaikea rakennepoikkeavuus.

Osoite NIPT-neuvontavideoon: <https://www.youtube.com/playlist?list=PLCZrYviq-26abdbhFYqS9SoioJIWByV5>

Yhteystiedot

Kymenlaakson keskussairaala, äitiyspoliklinikka
puh. 05 220 2415 arkisin klo 8-15
Kotkantie 41
48210 Kotka

Sijainti: Synnytys- ja naistenpalvelut	Hyväksytty pvm: 10.2.2026
Hyväksyjä: Ylilääkäri Maiju Grönvall	Laatija: Ylilääkäri Maiju Grönvall