

Information om NIPT (Non-Invasiv Prænatal Testning) til dig/jer, der står med valget mellem moderkage - /fostervandsprøve og blodprøve

Der er indenfor de sidste få år udviklet en ny metode til undersøgelse for kromosomsygdomme hos fostret, hvor man ved at analysere en blodprøve fra moderen kan undersøge risikoen for kromosomsygdom.

Metoden kaldes NIPT (Non-invasiv Prænatal Test) og er baseret på undersøgelse af såkaldt frit føtal DNA, dvs. den lille mængde DNA fra graviditeten/moderkagen, der er til stede i en gravid kvindes blodbane.

Ved NIPT kan der i dag undersøges for følgende alvorlige kromosomsygdomme:

- Trisomi 21 (Down´s syndrom). Testen viser det korrekte resultat ved >99 % af tilfældene
- Trisomi 21*
- Trisomi 18 (Edward´s syndrom), Testen viser det korrekte resultat ved >95 % af Trisomi 18*
- Trisomi 13 (Pataus´ syndrom). Testen viser det korrekte resultat i 8/10 tilfælde med Trisomi 13*
- Kønskromosomafvigelser

Ved NIPT undersøges derimod ikke for en lang række andre, sjældne kromosomsygdomme, der i alt udgør 1/3-1/4 af alle alvorlige kromosomsygdomme.

NIPT kan heller ikke med sikkerhed diagnosticere trisomi 21/18/13, hvis der er tale om mosaiktilstande, dvs. en blanding af normale og abnorme kromosomer i moderkagen.

Kromosomundersøgelse foretaget på en moderkageprøve (eller fostervandsprøve) vil derimod også undersøge for disse ca. 1/3 af de alvorlige kromosomsygdomme, der ikke kan diagnosticeres med NIPT.

NIPT-undersøgelsen kan foretages fra ca. 10 fulde graviditetsuger, men sandsynligheden for at få et svar på analysen er størst, hvis den først tages fra ca. uge 12.

Hos 1 af 20-25 gravide lykkes NIPT-analysen ikke. Risikoen for, at der ikke kommer et svar stiger med stigende BMI. Ved BMI over 30 kan analysen mislykkes hos hver fjerde kvinde.

NIPT-analyse kan være et alternativ til dem, der har fået tilbudt en moderkageprøve eller en fostervandsprøve, men som ikke ønsker dette.

Hvis NIPT-testen tyder på, at der er tale om kromosomsygdom, kan der være tale om falsk alarm – hvorfor alle med et sådant prøvesvar tilbydes moderkage - eller fostervandsprøve.

Et NIPT-svar kan derfor ikke alene være årsagen til et evt. ønske om at afbryde graviditeten.

Med venlig hilsen

Personalet

Gynækologisk-Obstetrisk Afdeling

Hospitalsenheden Vest

Information om NIPT til dig/jer der står med valget mellem moderkage/fostervandsprøve eller blodprøve

Hospitalsenheden Vest

Oktober 2015, version 1.

Udarbejdet af Hanne Søndergaard Jensen

Hospitalsenheden Vest

www.vest.rm.dk