

NIPT information till vårdpersonal

Vad är NIPT och hur går det till?

NIPT är ett icke-invasivt prenatalt test till skillnad från chorionvilli biopsi/amniocentes som är invasiva. Vid NIPT tas ett blodprov från kvinnan, ca 10 ml som skickas till Klinisk Genetik i Uppsala. Provsvar erhålls vanligtvis inom 14 dagar.

Under graviditeten återfinns en liten mängd foster DNA, så kallat cellfritt fetalt DNA, som inte är bundet till cellkärnan, i den gravida kvinnans blod. I graviditetsvecka 10 är andelen fetalt cellfritt DNA vanligtvis ca 10 % av det totala cellfria DNA. Några timmar efter förlossningen har fostrets DNA brutits ner och är inte längre detekterbart i mammans blod. Det innebär att det cellfria DNA:t är specifikt för fostret i den pågående graviditeten och att nytt NIPT kan göras för varje framtida graviditet.

Från mammans blod extraheras cellfritt DNA. Cellfritt DNA (maternellt och fetalt) analyseras med en så kallad massiv parallell sekvensering där miljontals DNA-fragment sekvenseras samtidigt, varefter varje fragment matchas mot en human referenssekvens. Om det finns ett överskott av sekvenser som matchar mot t ex kromosom 21 tyder det på att fostret kan ha trisomi 21 (Downs syndrom).

Vilka kromosomavvikelser analyseras vid NIPT?

Vid NIPT analyseras de vanligaste kromosomavvikelserna på kromosom 13, 18 och 21. I undantagsfall kan även könskromosomer analyseras.

Om patienten eller patientens partner är bärare av någon känd genetisk sjukdom eller är bärare av något kromosomalt rearrangemang, t ex balanserad translokation, som innebär ökad risk för obalanserad kromosomavvikelse bör istället invasiv provtagning och riktad analys avseende aktuell sjukdomen/kromosomalt rearrangemanget erbjudas.

Vem erbjuds NIPT?

NIPT erbjuds framförallt gravida kvinnor som har gjort ett kombinerat ultraljud och blodprovstest (KUB-test) och har erhållit en hög risk, 1/200 eller högre, för trisomi 13,18 och/eller 21. NIPT kan även erbjudas vid andra indikationer där man enbart vill analysera kromosom 13, 18 och 21.

NIPT kan erbjudas den gravida kvinnan från v 10 + 0.

Hur säkert är NIPT?

Om NIPT-resultatet är negativt, dvs ingen kromosomavvikelse påvisas, är sannolikheten att fostret bär på en kromosomavvikelse mycket låg. Ett negativt NIPT-resultat föranleder därför ingen ytterligare åtgärd.

Om NIPT-resultatet är positivt, finns det en förhöjd sannolikhet att fostret har en kromosomavvikelse. Detta bör bekräftas med ett invasivt prov såsom moderkaksprov/fostervattenprov, då ett positivt NIPT-resultat kan vara falskt positivt, det vill säga fostret är friskt avseende kromosom 13,18 och 21 trots att provet visat förhöjd sannolikhet för kromosomavvikelse.

Ovanstående innebär att beslut om att avbryta graviditeten aldrig enbart kan inte baseras på ett positivt NIPT-test.

Vid flerbördsgraviditet, dvs vid graviditeter med flera foster, är NIPT tillförlitligheten något lägre samt om kvinnan har genomgått en organtransplantation kan även detta påverka testet.

Referens

Länk till SBU Alert-rapport: <http://www.sbu.se/sv/publikationer/SBU-utvarderar/analys-av-foster-dna-i-kvinnans-blod-icke-invasiv-fosterdiagnostik-nipt-for-trisomi-13-18-och-21/>