

NIPT – ett blodprov som kan påvisa kromosomavvikelse hos fostret

NIPT är en förkortning av Non-Invasive Prenatal Testing. Vid NIPT tas ett blodprov från den gravida kvinnan. I blodet finns en liten mängd DNA (arvs massa) från fostret och genom att analysera blodet kan man upptäcka om fostret har en aneuploidi dvs. för många eller för få kopior av vissa kromosomer. Testet omfattar kromosom 13, 18, 21 och könskromosomerna X och Y. NIPT kan göras från och med graviditetsvecka 10+ 0, men oftast erbjuds NIPT från vecka 12 eller 13.

Precis som all annan fosterdiagnostik är NIPT frivilligt. Testet ska ses som ett erbjudande och inte som en rekommendation. Det är viktigt att du själv reflekterar över om du vill genomgå NIPT eller inte. Det är också viktigt att du innan ett eventuellt test har funderat över vad olika resultat kan betyda för dig och vilka ställningstaganden du kan komma att ställas inför. Det är ditt eget val om du vill göra fosterdiagnostik eller inte. Det kan dock vara bra att du pratar med din partner och om möjligt kommer fram till ett gemensamt beslut. Din barnmorska kan ge dig mer information om vad NIPT innebär.

Vad är NIPT och hur går det till?

NIPT innebär att testet kan göras utan att man behöver ta prov från moderkakan eller fostervattnet, även kallat invasivt prov.

Under graviditeten sker det nybildning och nedbrytning av celler i moderkakan vilket leder till en frisättning av korta sekvensbitar cellfritt DNA från fostret till mammans blod. Under graviditetsperioden ökar mängden cellfritt DNA från fostret och från graviditetsvecka 10 är andelen normalt 10-20%.

Vid NIPT tas ett blodprov i armvecket som sedan skickas till Klinisk Genetik, Karolinska Universitetssjukhuset, och analysen tar normalt upp till 10 arbetsdagar.

Från blodets plasma isoleras cellfritt DNA. Efter ytterligare beredning och rening utförs massiv parallellsekvensering av DNA-provet. Resultatet består av flera miljoner korta "läsningar" från samtliga kromosomer där en andel av läsningarna kommer från fostret. Om fostret har en trisomi (extra kromosom) för någon av kromosomerna som analyseras kommer det leda till en ökning av "läsningarna" för den kromosomen jämfört med ett antal referenskromosomer vilket möjliggör detektionen.

NIPT erbjuds vanligen när det finns en ökad sannolikhet att fostret bär på en kromosomavvikelse som testet är riktat mot. Detta kan t.ex vara efter en ultraljudsundersökning, kombinerat ultraljud och blodprov (KUB-test) eller på grund av hög ålder.

Vad kan testet visa?

NIPT är en riktad analys avseende trisomi 21 (Downs syndrom) och två mer ovanliga kromosomförändringar, trisomi 13 (Patau syndrom) och trisomi 18 (Edwards syndrom). Testet kan också ge information om fostrets könskromosomer X och Y samt om det finns någon avvikelse i antalet könskromosomer, till exempel som vid Turners eller Klinefelters syndrom. Om man sedan tidigare vet att man har en förhöjd risk att få ett barn med en annan typ av genetisk sjukdom eller kromosomskada ska man istället erbjudas invasiv provtagning och en analysmetod riktad mot den aktuella sjukdomen.

Hur säkert är testet?

Om NIPT-analysen visar på en avvikelse (ett positivt testresultat) betyder det att det finns en förhöjd sannolikhet för kromosomavvikelse hos fostret. Men detta måste bekräftas med ett fostervattenprov eller moderkaksprov eftersom avvikande resultat kan förekomma även om fostret är friskt (så kallat falskt positivt resultat). Du skall därför inte avbryta en graviditet pga ett avvikande NIPT-resultat utan avvakta resultatet av ett fostervattenprov eller moderkaksprov.

Om NIPT-analysen inte påvisar någon kromosomförändring är sannolikheten att fostret trots detta har t.ex. Downs syndrom mycket låg.

Underlaget för att avgöra tillförlitligheten av NIPT vid graviditeter med flera foster är begränsat, varför tillförlitligheten hos testet får anses vara lägre vid graviditeter med flera foster. Om du väntar fler än ett barn och testet visar manligt kön kan nuvarande metodik inte avgöra om det ena fostret är en pojke eller om alla fostren är pojkar. Om du genomgått en benmärgstransplantation kan detta eventuellt också leda till att barnet felaktigt tolkas att vara en pojke om den transplanterade vävnaden kommer från en manlig donator.

NIPT medför inga risker för mamman eller fostret.

Mer detaljerad information om säkerheten i analysen, var god se nedan.

När i graviditeten kan testet göras?

NIPT kan göras tidigast i graviditetsvecka 10 + 0, men oftast erbjuds NIPT från vecka 12 eller 13. En ultraljudsundersökning, helst en KUB undersökning, innan NIPT rekommenderas.

Var kan NIPT göras?

Alla Regioner erbjuder inte NIPT och där testet finns brukar det endast erbjudas till vissa grupper, t.ex. gravida som fått ökad sannolikhet från en KUB-undersökning. I Stockholms läns landsting kan Klinisk Genetik, Karolinska Universitetssjukhuset ta emot prover för analys. Ta kontakt med din Mödravårdscentral (MVC) för att höra om de kan erbjuda information och provtagning för NIPT.

Vissa privata mottagningar erbjuder NIPT mot en kostnad. Eftersom NIPT är en komplicerad analys är laboratoriets pris högt, i dagsläget 3400 kronor per prov.

Provsvar

Provsvaret skickas till den enhet som skrivit remiss för blodprovet.

För att se sitt normala provsvar kan patienter logga in med BankID på Patientportalen via karolinska.se/foster.

Efterföljande stöd

Om provet visar att fostret har en kromosomavvikelse kan många frågor och tankar komma. Det kan då vara bra att prata med någon om detta. Din barnmorska kan hjälpa dig med dina funderingar eller hjälpa dig att hitta rätt vårdkontakt för detta.

Du har rätt att få information om hur det är att leva med en funktionsnedsättning, vad samhället kan erbjuda för stöd och vilka patientföreningar som finns.

Med stöd och information blir det lättare att fatta ett välgrundat beslut.

Mer detaljerad information om säkerheten i analysen:

Metodens förmåga att korrekt identifiera fall med kromosomavvikelse är hög (metodens sensitivitet). För trisomi 21 är sensitiviteten över 99% och något lägre för trisomi 13 och trisomi 18. Falskt negativa resultat är mycket ovanliga, varför ett negativt NIPT-resultat i normalfallet inte föranleder någon ytterligare åtgärd.

Vid bestämning av könskromosomerna, XX eller XY, ligger sensitiviteten på 98-99%. För könskromosomavvikelser finns ett mindre statistiskt underlag men sannolikt är sensitiviteten något lägre än för trisomi 21. Även metodens förmåga att korrekt utesluta kromosomavvikelse hos foster är hög (metodens specificitet), 99% eller högre för alla trisomier. Trots hög specificitet så förekommer falskt positiva resultat. Sannolikheten att ett positivt testresultat verkligen är sant beror av andelen sant positiva resultat bland de testade och brukar anges som positivt prediktivt värde (PPV). PPV vid NIPT kan vara över 80% i en population gravida med förhöjd sannolikhet för trisomi och under 50% i en population gravida med genomsnittlig sannolikhet för trisomi, vilket innebär att upp till vartannat positivt prov kan vara falskt positivt i den senare gruppen. Till följd av detta rekommenderas att ett positivt testresultat vid NIPT konfirmeras med invasiv provtagning och analys med QF-PCR eller kromosomanalys.

Länkar

SBU Alertrapport "Analys av foster-DNA i kvinnans blod: icke-invasiv fosterdiagnostik (NIPT) för trisomi 13, 18 och 21" <http://sbu.se/sv/Publicerat/Alert/Analys-av-foster-DNA-i-kvinnans-blod-icke-invasiv-fosterdiagnostik-NIPT-for-trisomi-13-18-och-21/>