



NIPT information till blivande föräldrar

NIPT, eller Non-Invasive Prenatal Testing, möjliggör analys av fostrets arvs massa (DNA) genom ett blodprov. I den gravida kvinnans blod återfinns en liten mängd DNA från fostret vilken kan analyseras för att upptäcka om fostret har för få eller för många kopior av kromosom 13 (Patau syndrom), 18 (Edward syndrom) eller 21 (Down syndrom). Liksom all fosterdiagnostik är NIPT ett frivilligt test som kan erbjudas den gravida kvinnan från graviditetsvecka v 10 + 0.

Vad är NIPT och hur går det till?

Tidigare har fosterdiagnostik erbjudits med provtagning av moderkaka eller fostervatten. Vid sådan provtagning finns en liten risk för spontant abort. För NIPT behövs endast ett blodprov från den gravida kvinnan och då finns ingen risk varken för foster eller den gravida kvinnan. Blodprovet skickas till Klinisk Genetik i Uppsala. Provsvar erhålls vanligtvis inom 10 dagar.

Under graviditeten återfinns en liten mängd foster DNA, s.k. cellfritt fetalt (cff) DNA som inte är bundet till cellkärnan, i den gravida kvinnans blod. I graviditetsvecka 10 är andelen cffDNA 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 detta cellfria DNA är specifikt för fostret i den pågående graviditeten och ny NIPT kan göras för varje framtida graviditet.

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

Vilka kromosomavvikelser analyseras vid NIPT?

Vid NIPT analyseras de vanligaste kromosomavvikelserna på kromosom 13, 18 och 21.

Om du sedan tidigare vet att det finns en förhöjd risk att få ett barn med en annan typ av genetisk sjukdom eller kromosomavvikelse



rekommenderas istället invasiv provtagning och en analysmetod riktad mot den aktuella sjukdomen.

Vem erbjuds NIPT?

NIPT erbjuds framförallt gravida kvinnor som har gjort ett kombinerat ultraljud och blodprov-test, ett så kallat KUB-test, och har erhållit en hög risk, 1/200 eller högre, för trisomi 13,18 och/eller 21.

NIPT kan göras från graviditetsvecka 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 från moderkaka eller fostervatten, eftersom 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 betyder att ett beslut om att avbryta en graviditet aldrig kan baseras enbart på ett positivt NIPT-resultat.

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

För dig som vill läsa mer:

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/>