

S-Sikiön kehityshäiriöiden seulonta, 1. trimesteri TYKSLABissa

4548 S-hCGPAPP, näytteet analysoidaan OYS laboratoriossa

1.1.2009 lähtien

4548 S-Tr1Seul, näytteet analysoidaan TYKSLABissa

27.11.2008 Pia Leino, kl kemian el , TYKSLAB



VARSINAIS-SUOMEN SAIRAANHOITOPiIRI
EGENTLIGA FINLANDS SJUKVÅRDSDISTRIKT

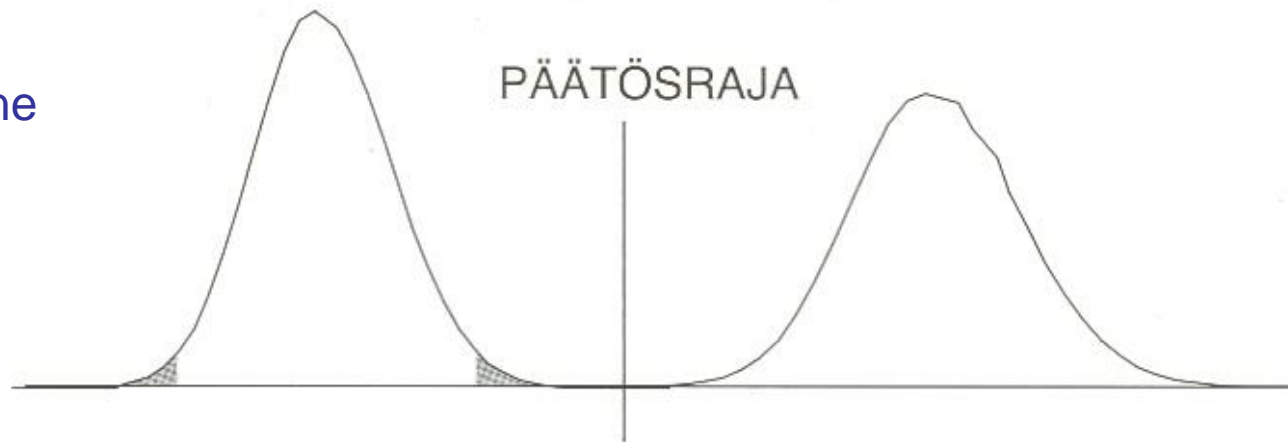
Ensimmäisen raskauskolmanneksen yhdistelmäseulonta

- indikaatio: Downin oireyhtymän **seulonta**
- seulonnalla pyritään löytämään ne raskaana olevat naiset, joilla on **tilastollista ikäriskiä korkeampi riski** Downin oireyhtymään ja tarjoamaan varsinainen diagnostinen testi (kromosomitutkimus) vain heille
- ensimmäisen raskauskolmanneksen yhdistelmäseulonta **riskisuhde** lasketaan yhdistämällä
 - ü sikiön niskaturvotusmittaus (UÄ)
 - ü äidin verinäytteen PAPP-A ja vapaa β -HCG
- jos riskisuhde $\geq 1/250$ -> kohonnut riski -> jatkotutkimukset tarpeen (1/1 – 1/250)

Taulukko 9. Trisomia 21 -oireyhtymän esiintyminen eri raskausviikolla eri-ikäisten naisten raskauksissa.
Lähde Snijders RJ. ym. (16)

Äidin ikä (vuosia)	Raskauden kesto (viikot)		
	16	20	40
20	1/1068	1/2000	1/1295
25	1/946	1/1062	1/1147
30	1/626	1/703	1/759
35	1/249	1/280	1/302
36	1/196	1/220	1/238
37	1/152	1/171	1/185
38	1/117	1/131	1/142
39	1/89	1/100	1/108
40	1/68	1/76	1/82
41	1/51	1/57	1/62
42	1/38	1/43	1/46
43	1/29	1/32	1/35
44	1/21	1/24	1/26
45	1/16	1/18	1/19

ideaalitalanne



useimmiten

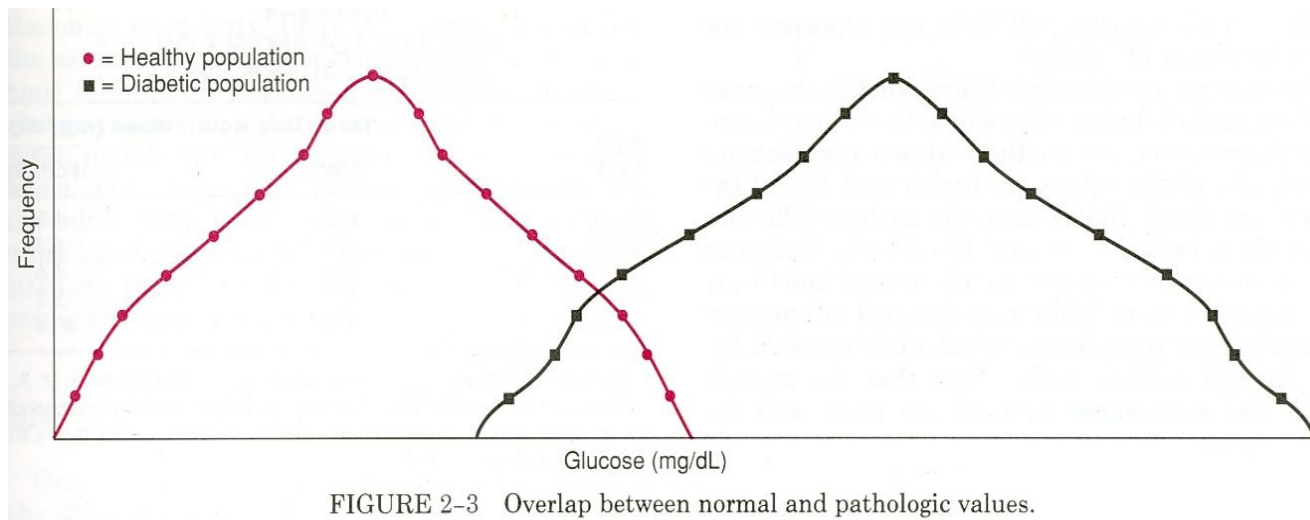


FIGURE 2-3 Overlap between normal and pathologic values.

Testitulos	Tauti	Ei tautia = terve
Positiivinen	a	b
Negatiivinen	c	d

a = oikea positiivinen; seulonnan havaitsema tauti

b = väärä positiivinen; seulonta tunnistaa virheellisesti sairaaksi

c = väärä negatiivinen; sairas henkilö, jota seulonta ei tunnistanut

d = oikea negatiivinen; seulonta tunnistaa oikein terveeksi

Testin herkkyys: $a/a+c$ (prosentteina)

Testin spesifisyys: $d/b+d$ (prosentteina)

Testin positiivinen ennustearvo: $a/a+b$ (prosentteina)

Ensimmäisen raskauskolmanneksen yhdistelmäseulonnalla löydetään n. **80%** Down raskauksista

Vääriä positiivisia on n. **5%**

SURUSS tutkimus, Health Technol Assess 2003;7(11) 1-88

OYS (n=4765) löydettiin **87.5%** Down tapauksista, seulontapositiivisia oli **4.9%**

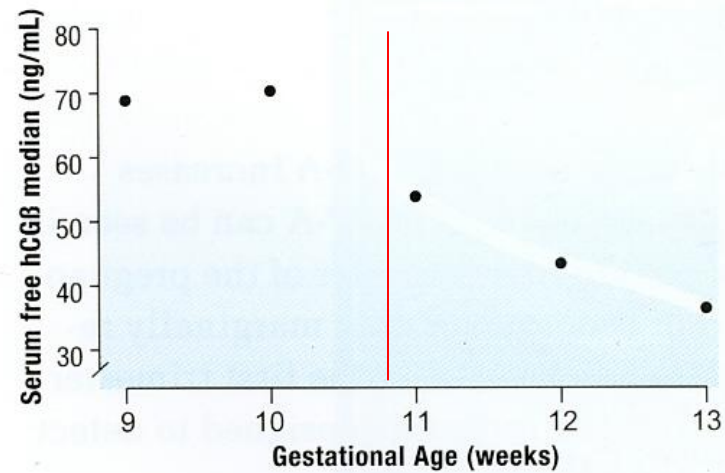
Am J Obstet Gynecol. 2007 Mar;196(3):278.e1-5.

S-Tr1Seul, biokemialliset merkkiaineet

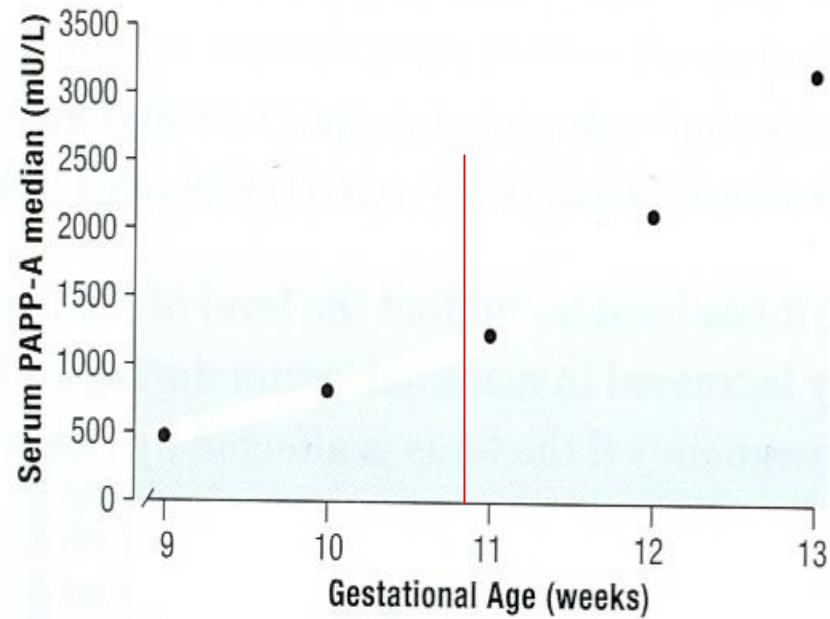
MARKER	Site of synthesis	Down syndrome T21
free hCG β	placenta	↑ raised 2x
PAPP-A	placenta	↓ lower -50 %

Syy muutokseen: Downin oireyhtymässä sekä sikiön että istukan kehitys on normaalia hitaampaa

Raskauden
keston oikea
arvio oleellisen
tärkeää



vapaa β -HCG



PAPP-A

Ensimmäisen raskauskolmanneksen yhdistelmäseulonta monisikiöraskauksissa

- epätarkempaa
- monisikiöraskauksissa istukan koko ja kehitysvaihe vaihtelevat -> **epätarkkuutta biokemiallisten merkkiaineiden tulkintaan**

Tutkimuksen kulku TYKSLABissa

- äidin seeruminäyte + tarvittavilla esitiedoilla varustettu lähete
<http://ohjekirja.tykslab.fi> -Lähetteet
- analysoidaan S -hCG-B-V + S-PAPP-A
- esitiedot ja analyysitulokset viedään riskinlaskenta tietokantaan
- lasketaan riskisuhde erityisellä riskinlaskentaohjelmalla
- **riskisuhde** lasketaan yhdistämällä
 - ü äidin ikä
 - ü sikiön niskaturvotusmittaus (UÄ)
 - ü raskauden kesto
 - ü äidin paino
 - ü äidin verinäytteen PAPP-A ja vapaa β -HCG
 - ü lisäksi vaikuttavat tyyppi I diabetes, tupakointi

Tutkimuksen kulku TYKSLABissa 2

- tulostetaan tulosraportit
 - **riskisuhde** $\geq 1/250$ (1/1 – 1/250) ilmaisee kohonnutta riskiä
 - NT, S -hCG-B-V ja S-PAPP-A tulos
 - mm, pitoisuuksina sekä
 - MoM-arvoina
 - multiple of median, mediaanin monikerta
 - mitattu paksuus/pitoisuus jaetaan samana raskausajankohtana mitattujen paksuuksien / pitoisuuksien mediaanilla (keskimmäisellä arvolla)
 - meillä käytössä suomalaisesta aineistosta johdetut mediaanit
- ”normaali riski” -> tulosraportti neuvolaan , kirje äidille
- kohonnut riski -> tulosraportti perinnöllisyys pkl ja neuvola

Kiitos !

