

Litningarannsókn án inngrips á meðgöngu

Í blóði þungaðra kvenna er örllítið af erfðafni fóstursins. Þetta erfðafni er hægt að finna og greina hvort um er að ræða ákveðin litningafrávik í fósturinu. Unnt er að greina fjölda litninga númer 13, 18, 21 ásamt kynlitningunum X og Y. Rannsóknina er hægt að gera eftir meðgönguviku 10 (10 v. 0 d.).

Rannsóknin er einungis gerð að ósk sjúklings og er utan hefðbundins mæðraeftirlits. Það er mikilvægt að hugsa vel um hvaða ákvarðanir þú getur komið til með að þurfa að taka sem afleiðingu af því svari sem fæst úr rannsókninni. Það er þitt eigið val hvort þú viljir gera litningarannsókn eða ekki en það er skynsamlegt að ræða við maka þinn svo þið getið hugsanlega tekið sameiginlega ákvörðun.

Hvað er litningarannsókn án inngrips og hvernig er hún framkvæmd?

Litningarannsókn á inngrips felur í sér að hvorki þarf að taka sýni úr fylgju né legvatni, heldur þarf einungis blóðsýni úr þungaðri konu.

Á meðan á þungun stendur á sér stað nýmyndun og niðurbrot frumna í fylgjinni sem leiðir til þess að litlir bútar af erfðafni fóstursins lenda í blóði hinnar verðandi móður. Í blóði þungaðra kvenna eykst magn erfðafnis utan frumna frá fósturinu, á meðan á þungun stendur. Frá 10 viku er þetta hlutfall 10-20%

Við sýnatökuna er blóðsýni tekið úr handleggnum sem síðan er sent til Karolinska sjúkrahússins í Stokkhólmi í Svíþjóð til greiningar. Greiningin getur tekið allt að 10 virka daga.

Úr blóðinu er erfðafni einangrað og eftir nokkrar umferðir af hreinsun og meðhöndlun sýnisins hefst umfangsmikil "raðgreining" erfðafnisins. Að lokum verða til milljónir stuttra erfðafnisbúta frá öllum litningum í blóðinu þar með talið þeim hluta sem kemur frá fósturinu. Ef fóstrið hefur aukalitning (þrístæðu) kemur það til með að leiða til aukningar á þeim erfðafnisbútum frá þeim litningi miðað við það sem á að vera til staðar við eðlilegar aðstæður (borið saman við viðmiðunarsýni).

Hvað getur rannsóknin sýnt?

Rannsóknin er sérsniðin til að greina þrístæðu 21 (Downs heilkenni) ásamt tveimur mun sjaldgæfari litningafrávikum, þrístæðu 13 (Edwards heilkenni) og þrístæðu 18 (Patau heilkenni). Rannsóknin gefur líka upplýsingar um kynlitninganna X og Y (kyn fóstursins) ásamt því hvort fjöldi þeirra sé óeðlilegur svo sem við Turners heilkenni (X0) eða Kleinefelters heilkenni (XXY). Ef hins vegar er þekkt að um aukna áhættu á annars konar litningafrávikum eða erfðasjúkdómum er að ræða er betra að gera aðrar tegundir rannsókna sem beinast beint að því að greina viðkomandi sjúkdóm.

Hversu örugg er rannsóknin?

Ef litningarannsóknin sýnir að fjöldi litninga er óeðlilegur (jákvæð niðurstaða) þýðir það að líkur á því að fóstrið sé með litningafrávik eru auknar. Þó verður að staðfesta slíka jákvæða greiningu með legvatns- eða fylgjusýnatöku þar sem jákvætt svar getur fengist þrátt fyrir að fóstrið sé með eðlilegan fjölda litninga (svokölluð fölsk jákvæð niðurstaða). Mikilvægt er því að taka ekki ákvörðun um framhaldið eingöngu byggt á jákvæðri litningarannsókn úr blóði heldur bíða eftir niðurstöðu úr legvatns- eða fylgjusýnatöku.

Ef rannsóknin sýnir engin litningafrávik, eru líkurnar á að fóstrið hafi litningafrávik (t.d. Downs heilkennið), afar litlar eða 1 á mótí 10.000.

Ef um fjölbura meðgöngu er að ræða er óvissan í greiningunni meiri. Ef von er á fjölburum og greiningin sýnir að eitt fóstrið er karlkyns getur þessi tækni ekki gefið svar um hvort aðeins eitt af fósturinum er karlkyns eða öll. Ef þú hefur fengið beinmergsjöf getur það einnig leitt til þess að fóstrið greinist sem karlkyns ef gjafavefurinn kom frá karlmanni.

Litningarannsókn án inngrips á meðgöngu

Litningarannsókn án inngrips felur hvorki í sér áhættu fyrir móður né fóstur.

Niðurstaða úr greiningunni.

Þegar svar við greiningunni berst verður hringt og upplýsingar gefnar um niðurstöðurnar. Jafnframt verða niðurstöðurnar sendar bréfléiðis á lögheimili. Ef niðurstöður greiningarinnar sýna auknar líkur á litningafrávik (jákvæð niðurstaða) má búast við að ýmsar spurningar og vangaveltur vakni.

Í kjölfar jákvæðs svars er boðið upp á viðtal hjá fæðingalækni/erfðaráðgjöf á Landspítala, Háskólasjúkrahúsi, Reykjavík.

Ýtarlegri upplýsingar um hversu áreiðanleg rannsóknin er.

Líkurnar á því að rannsóknin greini réttilega litningafrávik eru háar (næmi greiningarinnar). Fyrir þrístæðu 21 er næmi greiningarinnar yfir 99% og aðeins lægri fyrir þrístæðu 13 og 18. Falskt neikvæð greining (þ.e. að rannsóknin sýni ranglega að engin frávik séu á litningunum) er afar sjaldgæf sem þýðir að ekki er talin þörf á frekari rannsókn (svo sem samþættu líkindamati eða legvatns- eða fylgjusýnatöku). Við ákvörðun kynlitninganna, XX eða XY er næmið frá 98 til 99%.

Í þeim tilfellum þar sem rannsóknin sýnir fram á jákvæða niðurstöðu (þ.e. að litningafrávik sé til staðar) er nauðsynlegt að staðfesta það með frekari rannsókn (legvatns- eða fylgjusýnatöku). Það er vegna þess að ekki er hægt að útiloka að svarið sé rangt, þ.e. falskt jákvætt. Hjá yngri konum geta líkur á falskri jákvæðri niðurstöðu verið allt að 50% en hjá eldri konum einungis 20%.

Geta rannsóknarinnar til að réttilega útiloka litningafrávik hjá fóstri er mjög há (sértæki rannsóknarinnar) eða meira en 99% fyrir allar þrístæðurnar sem athugaðar eru. Því er ekki ástæða fyrir frekari rannsókn ef slík niðurstaða fæst.