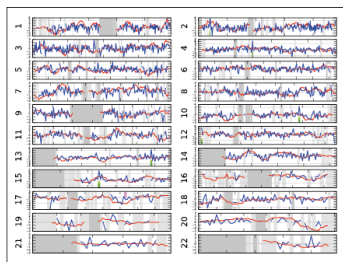
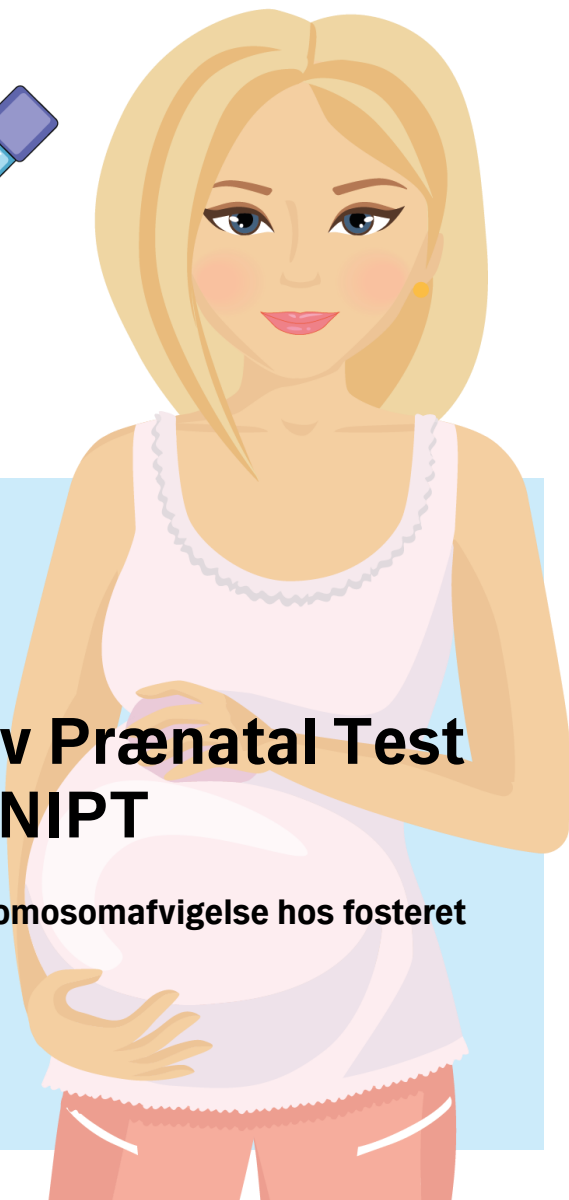


**Rigshospitalet**  
**Diagnostisk Center**  
**Afdeling for Genetik**



# **Non-Invasiv Prænatal Test NIPT**

**Blodprøvetest for kromosomafvigelse hos fosteret**



*Denne pjece er skrevet til gravide, som har fået tilbudt en blodprøvetest for kromosomafvigelser hos fosteret.*

### **Hvad er baggrunden for blodprøvetesten?**

I den gravides blod findes DNA (arvemateriale) fra fosteret (moderkagen) i en blanding med den gravides DNA. Med en avanceret analyse af en almindelig blodprøve fra den gravide, kan man derfor bestemme sandsynligheden for de hyppigste alvorlige kromosomafvigelser hos dit foster.

### **Hvad undersøger blodprøvetesten for?**

- Trisomi 21 også kaldet Downs syndrom, som skyldes et ekstra kromosom 21. Det er den hyppigste årsag til udviklingshæmning.
- Trisomi 18 også kaldet Edwards' syndrom, som skyldes et ekstra kromosom 18. Syndromet indebærer svær udviklingshæmning og alvorlige misdannelser, og levetiden er sjældent mere end få måneder.
- Trisomi 13 også kaldet Pataus syndrom, som skyldes et ekstra kromosom 13. Syndromet indebærer svær udviklingshæmning og alvorlige misdannelser, og levetiden er sjældent mere end få dage.
- Fosterets køn. Der undersøges ikke for afvigelser i antallet af kønskromosomerne X og Y.
- Testen kan også påvise et ekstra af visse andre kromosomer hos fosteret og evt. hos den gravide. Dette forekommer imidlertid yderst sjældent.

### **Hvad er fordelene ved blodprøvetesten?**

Testen kan bestemme sandsynligheden for de nævnte kromosomafvigelser, og den er uden risiko for fosteret.

## **Hvad er begrænsningerne ved blodprøvetesten?**

NIPT-testen undersøger for de fleste kromosomafvigelser (80-85%), men ikke for alle de afvigelser, som kan påvises ved en kromosom mikroarray foretaget på en moderkage- eller fostervandsprøve. NIPT-testen kan finde næsten alle fostre med trisomi 21 (99%), trisomi 18 (98%) og trisomi 13 (96%), men ikke samtlige 100%. Et normalt testresultat udelukker derfor ikke fuldstændigt, at fosteret kan have en kromosomafvigelse. Testen er forbundet med større risiko for inkonklusivt resultat, hvis du vejer mere end 90 kg. Testen kan på nuværende tidspunkt ikke tilbydes, hvis du er gravid med mere end et foster.

## **Hvornår kan jeg få taget blodprøven?**

Blodprøven kan tages, når du er mindst 10 uger henne bekræftet ved ultralydsundersøgelse.

## **Hvilket resultat kan blodprøvetesten give?**

- Lav sandsynlighed for trisomi 21, 18 og 13 hos fosteret.
- Høj sandsynlighed for trisomi 21, 18 eller 13 eller et ekstra af visse andre kromosomer. I givet fald, vil du blive tilbudt opfølgende moderkage- eller fostervandsprøve for endeligt at be- eller afkræfte kromosomafvigelse hos fosteret.
- Fosterets mest sandsynlige køn.
- Inkonklusiv/ej udført pga. for lidt foster-DNA i prøven. I givet fald vil du blive tilbudt ny blodprøvetest eller moderkage- eller fostervandsprøve.

## **Hvornår er resultatet af testen klar?**

Resultatet vil være klar indenfor 10 hverdage fra modtagelsen af blodprøven.

## **Hvordan får jeg svar på testen?**

Du bliver orienteret om resultatet af afdelingen, som har bestilt blodprøven.



**Rigshospitalet**

### **Kromosomlaboratoriet**

Afdeling for Genetik, afsnit 4052

Rigshospitalet

Blegdamsvej 9

2100 København Ø

Telefon: 35 45 40 51

[www.rigshospitalet.dk/kromosomlab](http://www.rigshospitalet.dk/kromosomlab)