

## Non-invasiivinen prenataalinen testi (NIPT) sikiön kromosomipoikkeavuuksien selvittämiseksi

Palveluvalikoimaneuvostolle esitetään NIPT-tutkimuksen arvioinnin ja asiantuntijalausannon valmistelun käynnistämistä non-invasive-prenatal-test-tutkimuksen (NIPT) käytöstä raskauden aikaisen seulonnan kromosomipoikkeavuuksien ensilinjan testinä.

### Toimeksianto

Palko on saanut 19.12.2025 sosiaali- ja terveysministeriöltä toimeksiannon tuottaa arviointi ja asiantuntijalausunto NIPT-seulonnan vaikuttavuudesta ja mahdollisuudesta sisällyttää NIPT-tutkimus osaksi valtakunnallista seulontaohjelmaa (liite 8b). Seulontamenetelmien ja -prosessien arvioinnissa tulee huomioida yleiset ja hyväksytyt seulontojen arvioinnin viitekehykset ja -menetelmät sekä STM:n Seulontaohjelma -oppaassa kuvatut arviointikriteerit (1). Viitekehysten mukaan arvioinnissa tulee huomioida seulottava tauti ja sen hoitomahdollisuudet, seulontamenetelmät, vaikuttavuus, vaikutukset palvelujärjestelmään, taloudelliset vaikutukset, eettiset näkökohdat ja kansainvälinen vertailu.

Toimeksiannon taustalla on arviointiylilääkärien verkoston 26.9.2025 sosiaali- ja terveysministeriölle lähettämä ehdotus non-invasiivisen prenataalisen testitutkimuksen (jäljempänä NIPT-tutkimus) ottamista käyttöön kaikille raskaana oleville alkuraskauden kromosomipoikkeavuuksien seulontatestinä yhdistelmäseulan (veriseula ja niskapainumittaus ultraäänellä) tilalle. NIPT-testillä tutkitaan äidin verinäytteestä sikiön yleisimpiä kromosomipoikkeavuuksia (21-, 18- ja 13-trisomia). Aihe-ehdotusta perustellaan sillä, että NIPT-testi vähentää invasiivisten testien määrää, sillä se on tarkempi testi kuin yhdistelmäseulonta. Lisäksi perusteluna on, että NIPT:tä käytetään ensi linjan seulontatestinä ainakin kahdella hyvinvointialueella, mikä aiheuttaa

kansallisen seulontaohjelman toteuttamisessa eriarvoisuutta eri puolilla Suomea. Arviointiyli-lääkäreiden ehdotuksessa tuodaan esille, että kyseessä on merkittävä sikiöseulontamenetelmän muutos, joka aiheuttaa hyvinvointialueille mahdollisesti huomattavia lisäkustannuksia ja täten vaatii kansallisen arvioinnin ja päätöksen.

## Lainsäädäntö

Terveydenhuoltolain (1326/2010) 14 §:n mukaan hyvinvointialueen on järjestettävä alueellaan valtakunnallisen seulontaohjelman mukaiset seulonnat (2). Hyvinvointialueita velvoittavista valtakunnallisista seulontaohjelmista on säädetty valtioneuvoston asetuksessa seulonnoista (339/2011) (3). Asetuksen 2 §:n mukaan valtakunnallisia seulontaohjelmia ovat kohdun kaulaosan syövän seulonta, rintasyövän seulonta, suolistosyövän seulonta ja raskaana olevien seulonta (yleinen UÄ-tutkimus, kromosomipoikkeavuuksien ja vaikeiden rakennepoikkeavuuksien selvittäminen). Asetuksen 3 §:n mukaan hyvinvointialueen halutessa toteuttaa muita seulontoja, tulee sen ennen seulonnan aloittamista arvioida, minkälaisia vaatimuksia seulonta asettaa terveydenhuollon palvelujärjestelmälle ja miten seulonta siihen vaikuttaa. Arvioon tulee sisällyttää seulottavaa tautia, sen esiintyvyyttä ja hoitoa, seulontamenetelmiä, seulonnan vaikuttavuutta, organisoimista ja kokonaiskustannuksia sekä seulontaan liittyviä eettisiä kysymyksiä koskeva tarkastelu. Lain hyvinvointialueiden rahoituksesta (617/2021) 9 §:ssä tuodaan esille, että uusien valtakunnallisten seulontojen aloittaminen tai käytössä olevien seulontojen laajentaminen edellyttävät taloudellisten resurssien varaamista ja niiden kohdentamista hyvinvointialueille (4).

Raskauden aikaiset seulonnat sisällytettiin valtakunnalliseen seulontaohjelmaan vuonna 2006 ja se sisältää kolme kokonaisuutta:

- varhaisraskauden yleinen ultraäänitutkimus raskausviikolla 10+0–13+6
- kromosomipoikkeavuuksien selvittäminen raskausviikon 10+0 jälkeen ja
- ultraäänitutkimus vaikeiden rakennepoikkeavuuksien selvittämiseksi raskausviikolla 18+0–21+6 tai raskausviikon 24+0 jälkeen.

Seulonta-asetuksessa ei ole määritelty käytettäviä seulontamenetelmiä, mutta lainsäädäntö perustui vuosina 2005–2010 tehtyihin selvityksiin (arviointiraporttiin, käyttöönoton tuen

koulutuksiin ja oppaisiin, raporttiin laatuvaatimuksista sisältäen käytetyn seulontamenetelmän sekä arviointiin implementoinnin vaikutuksista). Asetus pohjautui vaikuttavuustietoihin, joissa kromosomipoikkeavuuksien seulonta toteutettiin seerumiseulan ja niskaturvotuksen ultraäänitutkimuksen yhdistämisestä saadulla riskikertoimella.

## NIPT-testi

NIPT-tutkimuksella (non invasive prenatal test) selvitetään äidin verenkiertoon päätyvää istukkaperäistä, soluvapaata DNA:ta (cfDNA), jolla pystytään selvittämään yleisimpiä sikiön kromosomipoikkeavuuksien riskiä, seulonnassa ensi sijassa trisomia 21 (Down syndrooma), 18 (Edwardsin syndrooma) ja 13 (Pataun syndrooma) (5). NIPT-testillä sikiöperäistä DNA:ta löydyttyä äidin verenkierrosta 10. raskausviikon jälkeen, mutta noin 1–3 %:ssa tutkimuksista cfDNA osuus voi olla liian pieni eikä tulosta saada.

Perinteinen sikiön kromosomipoikkeavuuksien seulonta, yhdistelmäseulonta, tunnistaa noin 80–85 % 21-trisomioista, mutta sen suorituskyky on selvästi heikompi 18- ja 13-trisomioissa, erityisesti 13-trisomiassa, jossa herkkyys on noin 60–70 % (6). NIPT-testin suorituskyky tavallisimmissa trisomioissa on erittäin hyvä ollen parempi kuin perinteinen kromosomipoikkeavuuksien seulontatestinä käytetty yhdistelmäseula. NIPT-testillä trisomioiden 21, 18 ja 13 herkkyys on 92 % -99 % ja tarkkuus >99 %. Poikkeavan tuloksen positiivinen ennustearvo (PPV, oikeasti sairaiden osuus poikkeavan tuloksen saaneista) matalan riskin väestössä trisomia 21 osalta on NIPT-testillä >80 % kun se yhdistelmäseulassa on 3–5 % (6). NIPT:n korkean (>99 %) tarkkuuden takia NIPT-testillä saatu positiivinen tulos ennustaa todellista kromosomipoikkeavuutta huomattavasti paremmin kuin yhdistelmäseulonta. Tämän seurauksena vain pieni osa seulotuista ohjautuu invasiiviseen diagnostiikkaan. NIPT:n käyttöönoton jälkeen invasiivisten jatkotutkimusten määrä laski belgialaisessa tutkimuksessa 52 % (5) ja skotlantilaisessa tutkimuksessa 38 % (7).

Markkinoilla on erilaisia NIPT-teknologioita. Ne osoittautuivat systemaattisessa katsauksessa erittäin herkiksi ja spesifiksi (>98–99 %) menetelmiksi yleisten trisomioiden seulonnassa eikä NIPT-teknologioiden välillä todettu eroja herkkyydessä ja tarkkuudessa (8). Poikkeavan tuloksen negatiivinen ennustearvo (NPV, oikeasti terveiden osuus negatiivisen tuloksen saaneista)

oli kaikilla menetelmillä erittäin korkea (>99 %), mutta positiivinen ennustearvo (PPV) vaihteli eri teknologioiden ja trisomioiden välillä, mikä korostaa lisätutkimusten tarvetta diagnoosin varmentamiseksi. Markkinoilla on seulontaan soveltuvien NIPT-tutkimuksen rinnalla myös laajempia, mikrobeleatio- ja mikroduplikaatio-oireyhtymien NIPT-tutkimuksia, joita hyödynnetään kaupallisissa testeissä.

NIPT-testiä käytetään sekä ensilinjan seulontatestinä että osana porrastettua seulontastrategiaa ns. toisen linjan testinä eli yhdistelmäseulonnan varmistustestinä ennen mahdollisesti tarvittavia invasiivisia jatkotutkimuksia (istukkaverinäyte ja lapsivesipunktio). NIPT-testi on otettu nopealla ajalla käyttöön sikiön kromosomipoikkeavuuksien seulonnassa vähintään 27 maassa, mutta käyttötavat vaihtelevat (7). Yleisimmin testiä käytetään toisen linjan testinä.

Äidin verinäytteestä raskausviikon 10 jälkeen otettava NIPT voisi yksinkertaistaa seulontaprosessia, sillä se voisi mahdollisesti korvata yhdistelmäseulonnan, johon vaaditaan äidin verinäyte (PAPP-A, Beta- HCG) raskausviikolla 9+0-11+6 ja sikiön niskaturvotuksen (NT) mittaus ultraäänellä raskausviikolla 11+0-13+6. NT-mittaus on joskus teknisesti vaikea toteuttaa sikiön asennosta ja näkyvyydestä johtuen.

## Suomen tilanne

Arvioinnin esiselvityksen yhteydessä 16.1.2026 Palkon sihteeristö keskusteli arvioinnin aiheehdotuksesta sen lähettäjän FInCCHTA yksikön arviointiylilääkäri Johanna Liinamaan sekä Pohjais-Pohjanmaan hyvinvointialueen asiantuntijoiden, ylilääkäri Sanna Eteläisen ja perinatologi Hilikka Nikkisen, kanssa. Keskusteluissa tuli esille, että NIPT-tutkimus on viime vuosien aikana otettu Suomessa yleisesti käyttöön toissijaisena seulontamenetelmänä, eli jatkotutkimuksena yhdistelmäseulossa todetun lisääntyneen riskin tai esim. odottajan iän perusteella todetun lisäriskin vuoksi. Muutamalla hyvinvointialueella NIPT-tutkimus on otettu käyttöön ensilinjan seulontamenetelmänä yhdistelmäseulan tilalle. Varsinais-Suomen hyvinvointialue pilotoi NIPT-seulontaa kaikille odottajille tehtävänä kromosomipoikkeavuuksien testauksessa ensisijaisena seulontamenetelmänä vuosina 2023 ja 2024. Pilotin kohderyhmänä oli Varsinais-Suomen hyvinvointialueen raskaana olevien lisäksi HUS-alueen helsinkiläiset

raskaana olevat. Näillä alueilla menetelmä on jäänyt vakiintuneeseen käyttöön ensilinjan seulontamenetelmänä.

Pohjois-Pohjanmaan hyvinvointialue (Pohde) on selvittänyt kustannusvaikutuksia, jos yhdistelmäseulan tilalle otettaisiin siellä käyttöön NIPT. Pohteen sisäisen selvityksen mukaan NIPT-seulonnan kustannukset ensilinjan testinä olisivat noin 150 €/raskaana oleva, mutta huomioiden poistuvasta toiminnasta johtuvat kustannukset (n. 85 €), olisi NIPT-seulan kustannuslisäys n. 72 € / raskaana oleva (9). Arviointiylilääkärit toivat STM:lle lähettämässään aihe-ehdotuksessaan esille, että Pirkanmaan hyvinvointialueella NIPT-seulonta aiheuttaisi noin 800 000 euron vuotuiset lisäkustannukset.

## Arvioinnin laajuus

STM on pyytänyt Palkolta arviointia NIPT-tutkimuksen vaikuttavuudesta osana valtakunnallista raskaana olevien seulontaohjelmaa. Arvioitaessa NIPT-tutkimuksen käyttöönottoa seulonnassa tulee päättää, arvioidaanka NIPT käyttöä ensilinjan testinä, jolloin se korvaisi yhdistelmäseulonnan vai toisen linjan testinä, jossa NIPT-tutkimusta tarjotaisiin yhdistelmäseulonnan jälkeisenä varmistustestinä ennen invasiivisia jatkotutkimuksia tai niiden sijasta.

Tehdyn esiselvityksen perusteella Palveluvalikoimaneuvostolle esitetään, että arviointi tehdään NIPT:n käyttöönotosta ensilinjan seulontatestinä, jolloin se voisi korvata yhdistelmäseulonnan sikiön kromosomipoikkeavuuksien seulonnassa. Myös arviointiylilääkäreiden verkosto ja esiselvityksen yhteydessä käydyissä keskusteluissa aihe-ehdottajan kanssa tuli esille, että arviointi tulisi rajata NIPT:n käyttöön ensilinjan seulontatestinä. Käytössä olleen tutkimusnäytön ja kliinisten asiantuntijoiden mukaan NIPT-seulonta kohdistuu nykytilanteessa yleisimpiin trisomioihin (21-, 18- ja 13-trisomia). Siksi Palkolle esitetään, että arviointi rajataan näihin trisomioihin.

Seulonnan arviointi vaatii lähes poikkeuksetta laajan arvioinnin, sillä seulonta kohdistuu suureen joukkoon oireettomia ihmisiä. Laaja arviointi mahdollistaa seulontaan vaikuttavien tekijöiden pohdinnan eri näkökulmista. STM on pyytänyt arviointia, jossa tulee käyttää yleisesti hyväksytyjä seulonnan arvioinnin viitekehyksiä sekä STM:n Seulontaohjelma -oppaassa kuvattuja arviointikriteerejä. Täten Palkon seulontajaosto on ottanut seulonnan arvioinneissa käyttöön HTA CoreModel -viitekehyksen, jossa huomioidaan eri näkökulmat: terveysongelma

ja sen hoito, seulontamenetelmä, seulonnan vaikuttavuus, seulonnan taloudelliset vaikutukset, eettiset näkökulmat, seulonnan toteuttamisen näkökulmat, sosiaaliset ja potilasnäkökulma sekä lainsäädännölliset näkökulmat (10).

Laajan arvioinnin tarvetta puoltaa esiselvityksessä nousseet asiat, jotta Palko pystyisi antamaan asiantuntijalausunnon STM:n asettamista seulontakriteereistä. Tässä esimerkkejä:

- Terveysongelma: mitä sairauksia seulotaan? miten NIPT on nyt käytössä?
- Seulontamenetelmä: NIPT-teknologiat? osuvuus? laatu?
- Turvallisuus: prosessin virheherkät osat (näytteenotto, logistiikka)?
- Seulonnan vaikuttavuus: suorituskyky, hyöty-haitta (jatkotutkimusten kuorma)?
- Taloudelliset vaikutukset: yksikköhinta? poistuvat kustannukset? budjettivaikutus?
- Eettiset näkökulmat: hyöty-haitta? informoitu suostumus? geneettisen testin rajat?
- Organisatoriset näkökulmat: hoitopolun muutos? resurssit?
- Sosiaaliset näkökulmat: odotukset? saavutettavuus?
- Lainsäädännölliset: tietosuoja?

NIPT on sikiön kromosomipoikkeavuuksien seulontamenetelmä, jonka etuina ovat korkea tarkkuus, matala väärien positiivisten osuus ja testin turvallisuus. Suomessa NIPT on käytössä arvioiden mukaan neljällä hyvinvointialueella ensi linjan kromosomipoikkeavuuksien seulontatestinä. Osa hyvinvointialueista tarjoaa NIPT-tutkimusta vain valikoidusti tietyille riskiryhmille tai varmistustestinä poikkeavan yhdistelmäseulonnan jälkeen (toisen linjan seulontatesti). Joillakin alueilla NIPT on mahdollista saada vain maksullisena tutkimuksena yksityisellä sektorilla. Tilanne aiheuttaa eriarvoisuutta raskaana olevien välillä asuinpaikasta ja maksukyvyistä riippuen. Eriarvoisuus näkyy testin saatavuudessa, sen kriteereissä, tarjotussa ohjauksessa ja siinä, että osalla raskaana olevista ainoa vaihtoehto jatkotutkimuksissa on invasiivinen diagnostiikka, vaikka toisilla alueilla NIPT olisi tarjolla varmistustutkimuksena. Eriarvoisuus on vastoin raskaudenaikaisten seulontojen peruseriaa: yhdenvertaista, turvallista ja informoitua päätöksentekoon perustuvaa palvelua kaikille.

## Liitteet

Liite 8b. STM:n toimeksianto Non-invasiivinen prenataalinen testi (NIPT) sikiön kromosomipoikkeavuuksien selvittämiseksi

## Lähteet

1. Seulontaohjelmat: Opas kunnille kansanterveystyöhön kuuluvien seulontojen järjestämisestä. Sosiaali- ja terveysministeriö. 2007. <https://julkaisut.valtioneuvosto.fi/handle/10024/72482>
2. Terveystenhuoltolaki 1326/2010. <https://www.finlex.fi/fi/lainsaadanto/2010/1326>
3. Valtioneuvoston asetus seulonnoista 339/2011. <https://www.finlex.fi/fi/lainsaadanto/2011/339>
4. Laki hyvinvointialueiden rahoituksesta 617/2021. <https://www.finlex.fi/fi/lainsaadanto/saaduskokoelma/2021/617>
5. van den Bogaert et al. Outcome of publicly funded nationwide first-tier noninvasive prenatal screening. *Genetics in Medicine* vol 23, Issue 6, June 2021, pages 1137-1142.
6. Gil et al. Analysis of cell-free DNA in maternal blood in screening for fetal aneuploidies: updated meta-analysis. *Ultrasound in Obstetrics & Gynecology* 2015;45:249–266.
7. Sebire et al. The implementation and impact of non-invasive prenatal testing (NIPT) for Down's syndrome into antenatal screening programmes: A systematic review and meta-analysis. *PLoS ONE* 19(5): e0298643. <https://doi.org/10.1371/journal.pone.0298643> May 16, 2024.
8. Marton et al. Systematic Review of Accuracy Differences in NIPT Methods for Common Aneuploidy Screening. *J. Clin. Med.* 2025, 14, 2813.
9. Tuomas Kauppinen 2025. NIPT (Non-invasive prenatal test) ensisijaiseksi alkuraskauden kromosomihäiriöiden seulontamenetelmäksi. Pohjois-Pohjanmaan hyvinvointialueen sisäinen selvitys.
10. Kristensen FB, Lampe K, Wild C, Cherbo M, Goettsch W, Becla L. The HTA Core Models—10 Years of Developing an International Framework to Share Multidimensional Value Assessment. *VALUE IN HEALTH* 20 (2017) 244 – 250.

Vesa Jormanainen

16.12.2025

VN/3328/2025  
VN/3328/2025-STM-4

## Liite 3. Non-invasiivinen prenataalinen testi (NIPT) sikiön kromosomipoikkeavuuksien selvittämiseksi

Arviointiylilääkärin verkosto on ehdottanut (VN/29555/2025-SAAP-1) sosiaali- ja terveysministeriölle (jäljempänä STM) non-invasive-prenatal-test-tutkimuksen (jäljempänä NIPT-tutkimus) ottamista käyttöön kaikille alkuraskauden seulontatestinä.

Seulonta-asetuksen (339/2011) mukaan Suomessa tarjotaan kaikille raskaana oleville naisille sikiön kromosomipoikkeavuuksien selvittämistä varhaisraskauden vapaaehtoisella yhdistelmäseulonnalla. Jatkotutkimuksia tarjotaan, mikäli laskennallinen riski on suurempi kuin 1:250. Seulonnan jatkotutkimukseksi sikiön kromosomien määrittämiseksi on ollut tarjolla vain kehoon kajoava istukkanäyte- tai lapsivesitutkimus, joihin liittyy keskenmenon riski.

NIPT-tutkimusta on käytetty vuodesta 2015 lähtien korvaamaan edellä mainittuja kehoon kajoavia seulonnan jatkotutkimuksia. NIPT-tutkimus perustuu äidin käsivarresta otetun verinäytteen seulontatutkimukseen sikiön kromosomipoikkeavuuksista 21-, 18- ja 13-trisomia. NIPT-tutkimus tunnistaa raskauden aikana äidin verenkiertoon päätyvän istukkaperäisen sikiön DNA:n, jota pystytään nyky-aikaisella teknologialla eristämään ja tutkimaan geenilaboratoriossa. Vastaus tulee noin kahden viikon sisällä näytteenotosta.

NIPT-tutkimus voidaan tehdä 10. raskausviikosta lähtien. Ihanteelliset ajankohdat NIPT-tutkimukselle ovat 11 – 13+6 raskausviikot.

STM pyytää Palkolta arviointia ja asiantuntijalausuntoa 28.1.2025 annetun toimeksiannon näkökohdtien mukaisesti NIPT-seulonnan vaikuttavuudesta ja mahdollisuudesta sisällyttää NIPT-tutkimus osaksi valtakunnallista seulontaohjelmaa.

Osastopäällikkö

Anna Cantell-Forsbom

Johtaja

Eveliina Pöyhönen

Postiosoite  
Postadress  
Postal Address  
Sosiaali- ja terveysministeriö

PL 33  
00023 Valtioneuvosto

Käyntiosoite  
Besöksadress  
Office

Meritullinkatu 8  
Helsinki

Puhelin  
Telefon  
Telephone

0295 16001  
+358 295 16001

Faksi  
Fax  
Fax

02951 63415  
+358 2951 63415

s-posti, internet  
e-post, internet  
e-mail, internet

kirjaamo.stm@gov.fi  
stm.fi

**VN/3328/2025-STM-4**

Seuraavat henkilöt ovat allekirjoittaneet tämän asiakirjan sähköisesti /

Följande personer har undertecknat denna handling elektroniskt /

This document has been signed electronically by the following persons:

Pöyhönen Eveliina 912327608

2025-12-16

Cantell-Forsbom Anna 91371100U

2025-12-16