



NIFTY™ Nieinwazyjny, Genetyczny Test Prenatalny określający ryzyko wystąpienia zespołu Downa, Edwardsa i Patau

Nieinwazyjne badania prenatalne, polegające na ocenie parametrów biochemicznych, takie jak np. test PAPP-A, Beta-hCG, zapewniają wykrywalność na poziomie około 60-80% przy 5% wyników fałszywie dodatnich. Dlatego w niektórych przypadkach przeprowadza się dodatkowe badania komórek płodu, zawartych w płynie owodniowym, które są pozyskiwane w sposób inwazyjny w trakcie zabiegu zwanego amniopunkcją. Metoda ta jest związana z 1-2% ryzykiem poronienia.

Od 2013 roku w Polsce jest dostępny test nowej generacji - NIFTY. Test NIFTY, podobnie jak test PAPP-A, wykonywany jest z krwi matki, jednak nie ocenia on parametrów biochemicznych ciężarnej, tylko wolny DNA płodu krążący we krwi matki – tak zwany cfDNA. Dzięki temu skuteczność badania przewyższa 99,5%. Test NIFTY określa ryzyko trisomii płodu (zespół Downa, Edwardsa i Patau) oraz niektórych innych zespołów wad wrodzonych spowodowanych nieprawidłowościami chromosomowymi. Dzięki niemu, wiele przyszłych mam może uniknąć badań inwazyjnych (w tym amniopunkcji), których tak bardzo się obawiają. Test był poddany wnikliwej procedurze walidacji a do września 2014 przeprowadzono 350 000 badań NIFTY na całym świecie.

Należy jednak pamiętać, że test NIFTY ma status testu przesiewowego, co oznacza, że nieprawidłowe wyniki testu powinny zostać potwierdzone tradycyjną metodą diagnostyczną - inwazyjną. Ponadto, w niektórych sytuacjach klinicznych (np. gdy obserwowane są nieprawidłowości rozwojowe płodu w USG) wskazane jest przeprowadzenie analizy dotyczącej wszystkich chromosomów płodu tradycyjną metodą.

Test NIFTY™ ocenia:

- ryzyko wystąpienia trisomii płodu takich jak zespół Downa, Edwardsa i Patau
- ryzyko wystąpienia u płodu wybranych zespołów mikrodelecyjnych
- ryzyko wystąpienia zaburzeń liczby chromosomów
- genetyczną płęć dziecka

Trisomie

Trisomia to rodzaj aberracji chromosomowej, polegającej na obecności dodatkowego (trzeciego) chromosomu w danej parze chromosomów. Najczęstsze wśród żywo urodzonych noworodków są: trisomia chromosomu 21 (zespół Downa), trisomia 18 (zespół Edwardsa) oraz 13 (zespół Patau). Odpowiadają one za wystąpienie cech dysmorfii, wad wrodzonych i niepełnosprawności intelektualnej dziecka.

Zespoły mikrodelecyjne

Zespół mikrodelecyjny to zespół cech klinicznych, związanych z brakiem (delecją) fragmentu chromosomu. Lokalizacja i rozmiar delekcji determinują rodzaj i stopień nasilenia objawów klinicznych. U chorych z mikrodelecjami mogą występować liczne nieprawidłowości, m.in. niepełnosprawność intelektualna, problemy z zachowaniem, nietypowy wygląd (dysmorfia), zaburzenia napięcia mięśniowego (wiotkość lub spastyczność), zaburzenia wzrastania, odżywiania, padaczka, wady wrodzone.

Aneuploidia chromosomów płci

Aneuploidia chromosomów płci dotyczy występowania niewłaściwej liczby (większej lub mniejszej) chromosomów płci X lub Y. Większość typów aneuploidii chromosomów płci ma przebieg łagodny, bez zaburzeń rozwoju intelektualnego, konsekwencją niektórych może być niepłodność czy problemy w nauce.

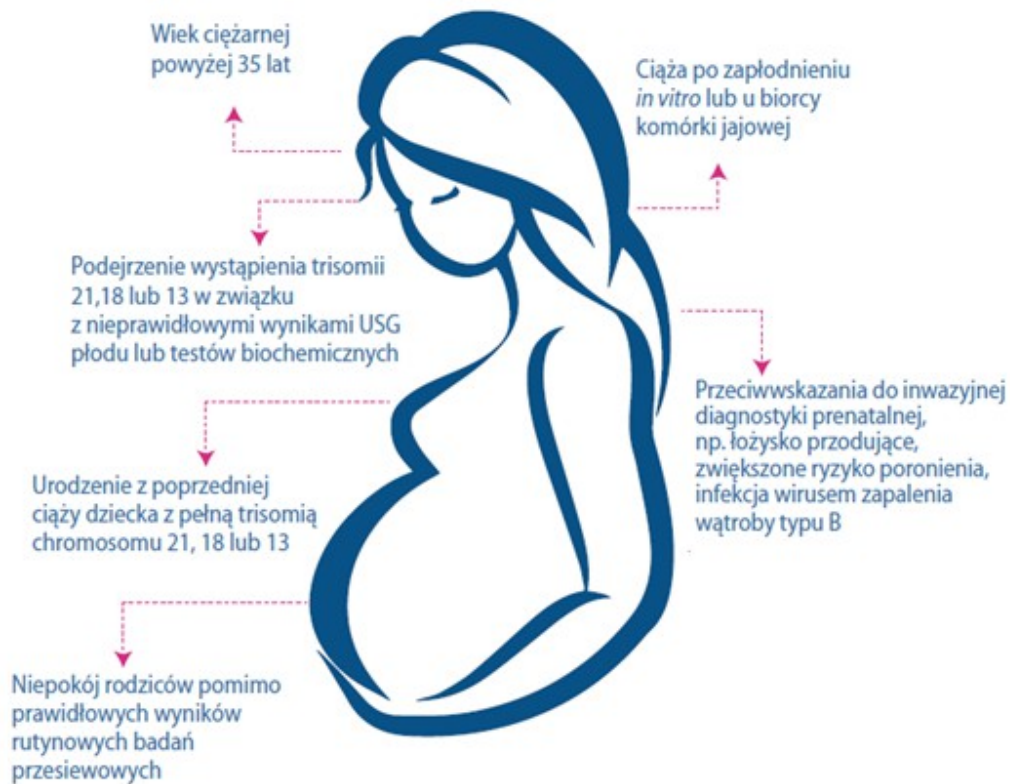
Zalety testu NIFTY™

Bezpieczny	Dokładny	Wczesny	Wiarygodny
Tylko 10 ml krwi matki jest potrzebne do wykonania testu. Nie ma ryzyka poronienia lub zakażenia wewnątrzmacicznego	Technologia sekwencjonowania nowej generacji zapewnia wykrywalność powyżej 99,5%	Badanie może być wykonane od 10 tygodnia ciąży zarówno dla ciąż pojedynczych i mnogich	Dokładność testu potwierdzona dzięki wykonaniu 350 000 badań DNA. Ubezpieczenie w cenie testu

Jak wykonać test NIFTY™?

Do testu NIFTY™ pobiera się 10 ml krwi żyłnej podobnie jak w przypadku prostych badań biochemicznych. Pobranie nastąpi podczas wizyty w naszej placówce. Pacjentka nie musi być na czczo. Test NIFTY™ jest dostępny od 10. tygodnia ciąży.

Kto powinien wykonać badanie



Badanie NIFTY można wykonać także w przypadku ciąży bliźniaczej.

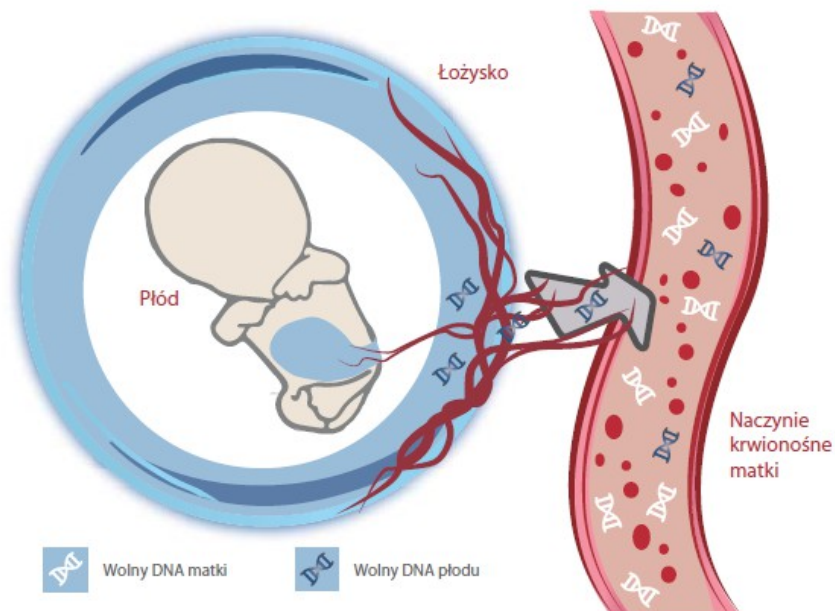
Test NIFTY™ jest jedynym badaniem z ubezpieczeniem testu w cenie.

Laboratorium wykonujące test NIFTY™ jest tak pewne skuteczności wdrożonej procedury, iż każda pacjentka obejmowana jest dobrowolnym ubezpieczeniem. W przypadku wydania wyniku fałszywie negatywnego, czyli w sytuacji kiedy test nie wykaże trisomii płodu a dziecko urodzi się z zespołem Downa, Edwardsa lub Patau, firma ubezpieczeniowa wypłaci odszkodowanie w wysokości odpowiadającej równowartości 32 000 USD. W przypadku wyniku "pozytywnego" testu NIFTY™, firma BGI zaleca wykonanie badań inwazyjnych w celu potwierdzenia wyniku. Również w tym przypadku firma ubezpieczeniowa zwróci część kosztów związanych z wykonaniem zabiegu inwazyjnego do równowartości 400 USD.

Porównanie testu z innymi dostępnymi metodami badań prenatalnych w Polsce

Metoda	Skuteczność				
	Inwazyjna (tak / nie)	Ryzyko poronienia	Wyniki fałszywe dodatnie	Wykrywalność	Wiek płodu (tygodnie)
Badania biochemiczne krwi matki	nie	nie	5%	60-80%	11-13 14-20
USG płodu (NT)	nie	nie	5%	60-80%	11-13
NIFTY™	nie	nie	<0.5%	>99%	10-24
Biopsja kosmówki	tak	1-2%		>99%	10-13
Amniopunkcja	tak	1-2%		>99%	16-21
Kordocenteza	tak	1-2%		>99%	20-28

Jak działa test NIFTY™



Test NIFTY wymaga pobrania od ciężarnej niewielkiej objętości krwi (10 ml), w której analizowany jest cffDNA w celu określenia nieprawidłowości chromosomowych. Cząsteczki wolnego, pozakomórkowego DNA (cffDNA) to małe fragmenty DNA, które krążą we krwi. Podczas ciąży fragmenty DNA pochodzące zarówno od matki, jak i od płodu są obecne w krwiobiegu ciężarnej. Jeśli występuje aneuploidia, podczas badania zostanie wykryte niezrównoważenie genomu płodu, wynikające z nadmiaru lub niedoboru chromosomów.

Link do filmu:

<http://www.youtube.com/watch?v=Yq4w1ZFmLYM&feature=youtu.be>

Więcej informacji na stronie www.nifty.pl