

PIEKRIŠANAS FORMA

NIPTIFY Focus Plus tests no 10. grūtniecības nedēļas nosaka augļa risku uz hromosomālajām slimībām. Analīzei no grūtnieces tiek ņemtas venozās asinis (1 - 2 stobriņi). Testā tiek analizēts augļa risks 13. hromosomas (**Patau sindroms**), 18. hromosomas (**Edvardsa sindroms**) un 21. hromosomas (**Dauna sindroms**) trisomijām, vienas X hromosomas neesamībai sievietes dzimuma auglim (**Tērnera sindroms** vai monosomija X), kā arī 22q11 mikrodelēcijai (**Di-Džordža sindroms**). Pēc pacienta vēlēšanās ir iespēja noteikt **augļa dzimumu**.

Testa jutība 13., 18. un 21. trisomijām, monosomijai X un 22q11 mikrodelēcijai ir lielāka par 99.9%*. Testa specifika 18. un 21. trisomijai, un 22q11 mikrodelēcijai ir lielāka par 99.9%. Testa specifika 13. trisomijai un monosomijai X ir 99.2%.

NIPTIFY veic **visa genoma analīzi**, kas var identificēt un ziņot arī par **nejaušām atradnēm** genomā. Tests var atklāt trisomijas vai monosomijas arī citās autosomālajās hromosomās (ne tikai 13., 18. un 21.). Piemēram, arī 16. un 22. trisomijas ir klīniski nozīmīgas. Tests var noteikt segmentālas aneuploidijas 13., 18. un 21. hromosomās. Tests var noteikt Klainfeltera (XXY), Džeikoba (YYY) un trisomijas X (XXX) **dzimumhromosomu sindromus**. Turklāt šajā testā var konstatēt isu hromosomas reģiona zudumu - **mikrodelēciju**. Klīniski nozīmīgas mikrodelēcijas ir Williams-Beuren (7q11), 1p36 delēcija, Angelmana/Prādera-Vili (15q), Volfa-Hiršhorna (4p), Jacobsen (11q), Cri-du-chat jeb kaka brēciens sindroms (5p) un Langeri-Gidiona (8q) sindroms. Šie sindromi var nopietni apdraudēt mātes vai augļa veselību. Sīkāka informācija pieejama vietnē **NIPTIFY.com**

REZULTĀTI

NIPTIFY testa rezultāti tiek nosūtīti ārstam ne vēlāk kā 10 darba dienu laikā pēc asins parauga nonākšanas NIPTIFY laboratorijā. Testa rezultātus un turpmāko analīzi nepieciešamību pacientam skaidro ārsts. Testēšana var sniegt četrus dažādus rezultātus:

Zems risks. Rezultāti liecina, ka paraugā netika konstatētas trisomijas 13., 18. un 21. hromosomās, monosomija X, 22q11 mikrodelēcija vai nejaušas atradnes. Varbūtība, ka auglim būs hromosomāli traucējumi, ir ļoti zema. Grūtniecība tiek uzskatīta par "normālu" un tiek uzraudzīta kā ierasts.

Augsts risks. Rezultāti parāda, ka auglim ir liela iespējamība, ka būs kāda no hromosomu patoloģijām - 13., 18. vai 21. trisomija, X monosomija vai 22q11 mikrodelēcija. Pacienti ar augsta riska rezultātu jākonsultē ārstam, kurš kopā ar pacientu pieņems lēmumus par nepieciešamajām papildu pārbaudēm. Lēmumus par turpmāko grūtniecības gaitu nevajadzētu pieņemt, pamatojoties tikai uz NIPTIFY rezultātiem. Invazīvai diagnostikas pārbaudei (amniocentēzei) jāapstiprina augsta riska rezultāti hromosomālajām slimībām.

Nejaušas atradnes. Ir konstatēts, ka auglim ir augsts citu hromosomālo slimību risks. Šajā gadījumā pacienti jākonsultē ārstam, kurš kopā ar pacientu pieņems lēmumus par papildu pārbaudēm. Lēmumus par turpmāko grūtniecības gaitu nevajadzētu pieņemt, pamatojoties tikai uz NIPTIFY rezultātu, jo augsts risks ir jāapstiprina ar ultrasonogrāfiju vai invazīvu diagnostikas testu (amniocentēzi).

Nevar noteikt. Pamatojoties uz asins paraugu, ne vienmēr (mazāk par 1%) ir iespējams ticami novērtēt hromosomālo slimību risku. Pacientei ir iespēja nodot jaunu asins paraugu atkārtotai NIPTIFY testēšanai. Viena atkārtota testēšana pacientei ir bez maksas. Plašāku informāciju var atrast vietnē **NIPTIFY.com**

METODES

NIPTIFY testa laikā no grūtnieces asins parauga tiek izdalīta augļa brīvā DNS un analizēta ar Focus Plus metodi (Fragmented DNA Compact Sequencing Assay for riched fetal material), sekvenējot ar Illumina tehnoloģiju. Augļa hromosomālo slimību risks tiek aprēķināts, pamatojoties uz visa genoma datiem.

METODOLOĢIJAS RISKI UN IEROBEŽOJUMI

NIPTIFY neaizstāj ultrasonogrāfiju vai biokīmisko skrīningu, un nav diagnostikas tests. Tāpēc pastāv iespēja kļūdaini negatīviem vai viltus pozitīviem rezultātiem. Testēšana var parādīt nepatīamus rezultātus dažādu klīnisku iemeslu dēļ, piemēram, placentas vai pacientes mozaicisma dēļ, hromosomu anomāliju dēļ, ja mātei ir audzējs, vai tehnisku iemeslu dēļ, kas nav atkarīgi no pacientes. Testa rezultāts ar zemu hromosomālo slimību risku neizslēdz citas augļa attīstības anomālijas, kas konstatētas ultrasonogrāfijas izmeklēšanā. NIPTIFY nesniedz informāciju par augļa attīstības traucējumiem, piemēram, smadzeņu vai sirds attīstības traucējumiem, mugurkaula attīstības, augļa augšanas traucējumiem utt. NIPTIFY nav validēts, lai noteiktu mozaicisms, līdzsvarotas translokācijas un monogēnās retas slimības. NIPTIFY testu nevar veikt vairāku augļu (dvīņi, trīņi) grūtniecības gadījumā, vai, ja pacientei pašreizējās grūtniecības laikā ir konstatēts ļaundabīgs audzējs. Plašāku informāciju var atrast vietnē **NIPTIFY.com**

* DiGeorge mikrodelēcijas (22q11) noteikšanas jutība ir apstiprināta, pamatojoties uz kontroles paraugu ierobežotu skaitu. Pamatojoties uz zinātnisko literatūru, paredzamā NIPT testa jutība 22q11 noteikšanai ir 75-100%.

Es apstiprinu, ka esmu izlasījis visu piekrišanas formas informāciju un piekrītu nodot asins paraugu NIPTIFY testa veikšanai.

.....
Pacienta Vārds, Uzvārds

.....
Paraksts

.....
Datums

TESTA PASŪTĪŠANAS FORMA

.....
Pacienta ID

Vienaugļa grūtniecība? JĀ

Vai rezultātos ziņot par augļa dzimumu? JĀ NĒ

Atkārtota testēšana? JĀ NĒ

Vai pacientam ir ļaundabīgs audzējs? JĀ NĒ

.....
Ārsta speciālista Vārds, Uzvārds

.....
Ārsta speciālista tālruna numurs

.....
Ārsta speciālista e-pasts

.....
E-pasts rezultātu saņemšanai

.....
Pacienta Vārds, Uzvārds

.....
Dzimšanas datums (dd/mm/yyyy)

.....
Gestācijas laiks (nedēļas)

.....
Augums (cm)

.....
Svars (kg)

.....
Parauga ņemšanas datums (dd/mm/yyyy)

.....
Piezīmes

Apliecinu, ka pasūtu NIPTIFY Focus Plus testu pēc pacientes pieprasījuma. Tests nosaka augļa trisomijas 13., 18. un 21. hromosomās, DiGeorge (22q11) mikrodelēcijas sindromu, monosomijas X (45, X), kā arī nosaka augļa dzimumu. Apliecinu, ka pacients ir informēts par NIPTIFY Focus Plus testa iespējamajiem rezultātiem, riskiem un ierobežojumiem. Apliecinu, ka sniegtie dati ir pareizi.

Ja analizēs tiek konstatēts augsts risks, es apstiprinu pacientes lūgumu ziņot par **nejaušām atradnēm**, kas norādītas piekrišanas formā.

.....
Ārsta speciālista paraksts