

Неинвазивный пренатальный скрининг-тест (НИПТ)

ИНФОРМИРОВАННОЕ СОГЛАСИЕ

Тест NIPTIFY Focus Plus оценивает риск хромосомных заболеваний плода с 10+ недель беременности. Для исследования у беременной берут до двух пробирок венозной крови. Тест оценивает риск трисомии хромосом 13 (**синдром Патау**), 18 (**Синдром Эдвардса**), 21 (**синдром Дауна**), отсутствие одной X-хромосомы у плода женского пола (**синдром Тернера** или моносомия X) и микроделеция 22q11 (**синдром Ди Джорджи**) у плода. При желании, определяется хромосомный пол плода.

Чувствительность теста NIPTIFY превышает 99,9% для трисомий 21, 18 и 13, моносомии X и микроделеции 22q11*. Специфичность теста составляет более 99,9% для трисомий 21 и 18 и микроделеция 22q11. Специфичность теста составляет 99,2% для моносомии X и трисомии 13.

NIPTIFY выполняет исследование **всего генома**, которое может идентифицировать и сообщить о следующих **случайных находках** в геноме. Тест может выявить трисомию или моносомию в аутосомных хромосомах, кроме 13, 18 и 21. Например, трисомия 16 и трисомия 22 являются клинически значимыми. Тест может обнаружить сегментарные анеуплоидии в хромосомах 13, 18 и 21. Тест может обнаружить Синдромы **связанные с половыми хромосомами**: Клайнфельтера (XXY), Джейкобса (XYY) и трисомию X (XXX). Дополнительно тест может выявить делецию короткого участка хромосомы - **микроделецию**. Клинически значимые микроделеции: Вильямса-Бойрена (7q11), делеция (1p36), Ангельмана/Прадера-Вилли (15q), Вольфа-Хиршорна (4p), Якобсена (11q), синдром Кошачьего Крика (5p) и синдром Лангера-Гидеона (8q). Случайные находки могут представлять значительный риск для здоровья матери или плода. Более детальную информацию можно найти на сайте **NIPTIFY.com**

РЕЗУЛЬТАТЫ

Результаты NIPTIFY отправляются врачу не позднее, чем через 10 рабочих дней после прибытия образца крови в *Competence Centre on Health Technologies* (NIPTIFY) лабораторию. Результат теста и необходимость последующих анализов должны быть объяснены пациенту врачом, акушеркой или медицинским генетиком. Тест может дать четыре разных результата:

Низкий риск. Результат показывает, что трисомия 13, 18, 21, моносомия X, микроделеция 22q11 или случайные находки в образце не были обнаружены. Вероятность того, что у плода будет хромосомная аномалия очень низкая. Беременность считается «нормальной» и наблюдается на общих основаниях.

Высокий риск. Результат показывает, что у плода высока вероятность трисомии 13, 18 или 21, моносомии X, микроделеция 22q11. Пациенты с результатом высокого риска должны быть проконсультированы врачом или генетиком, который будет принимать решения вместе с пациентом о необходимых дополнительных тестах. Решения о последующем течении беременности не следует принимать исключительно по результатам NIPTIFY теста. Инвазивный диагностический тест (амниоцентез) должен подтвердить наличие высокого риска хромосомного заболевания.

Случайные находки. Было установлено, что плод находится в группе высокого риска по другим хромосомным заболеваниям. В этом случае пациента должен проконсультировать врач или медицинский генетик, который совместно с пациентом будет принимать решения о дополнительных тестах. Решения о последующем течении беременности не следует основывать только на результатах NIPTIFY, поскольку риск должен быть подтвержден ультразвуковым исследованием или инвазивным диагностическим тестом (амниоцентез).

Невозможно определить. По образцу крови не всегда можно (менее 1%) достоверно оценить риск хромосомных заболеваний. У пациента есть возможность сдать новый образец крови для повторного теста NIPTIFY. Одно повторное тестирование бесплатно для пациента. Дополнительную информацию можно найти на сайте **NIPTIFY.com**

МЕТОДЫ

Во время теста NIPTIFY анализируется бесклеточная ДНК, выделенная из образца крови беременной женщины методом Focus Plus (*секвенирование фрагментированной компактной ДНК для обогащенного материала*) секвенирование происходит с помощью технологии Illumina. Оценки риска хромосомных болезней плода рассчитываются на основании полногеномных данных.

РИСКИ И ОГРАНИЧЕНИЯ, ВЫТЕКАЮЩИЕ ИЗ МЕТОДОЛОГИИ

NIPTIFY не заменяет УЗИ или скрининг сыворотки и не является диагностическим тестом. Следовательно, сохраняется возможность получения ложноотрицательных или ложноположительных результатов. Тест может дать ложные результаты по различным клиническим причинам, такие как плацентарный или материнский мозаицизм, хромосомные аномалии, если у матери имеется опухоль или по техническим причинам, не зависящим от пациента. Результат теста с низким риском хромосомных заболеваний не исключает выявления других аномалий развития плода при ультразвуковом исследовании. NIPTIFY не предоставляет информацию о нарушениях развития плода, таких как нарушения развития мозга или сердца, нарушения развития позвоночника, нарушения роста и т. д. NIPTIFY не валидирован для выявления мозаицизма, сбалансированных транслокаций и моногенных редких заболеваний. Тест NIPTIFY нельзя проводить при многоплодной беременности или в том случае если у пациентки было диагностировано злокачественное новообразование во время текущей беременности. Дополнительную информацию можно найти на сайте **NIPTIFY.com**

* Чувствительность определения микроделеции Ди Джорджи (22q11) подтверждена на основании ограниченного числа контрольных образцов. На основании научной литературы ожидаемая чувствительность теста НИПТ для определения 22q11 составляет 75-100%.

Я подтверждаю, что ознакомился с информацией в форме согласия и согласен сдать образец крови для теста NIPTIFY.

.....
Полное имя пациента

.....
подпись

.....
дата

.....
Подпись врача

ФОРМА ЗАКАЗА ТЕСТА

Patient ID (номер пробирки)		Одноплодная беременность? <input type="checkbox"/> ДА
Сообщаем ли пол плода? <input type="checkbox"/> ДА <input type="checkbox"/> НЕТ	Повторный тест? <input type="checkbox"/> ДА <input type="checkbox"/> НЕТ	
Есть ли у пациентки злокачественная опухоль? <input type="checkbox"/> ДА <input type="checkbox"/> НЕТ		
Имя врача		
Номер телефона врача		
e-mail врача		
e-mail для получения результата		
Имя и Фамилия пациента		
Дата рождения пациента	Срок беременности (неделя)	
Рост пациентки (см)	Вес пациентки (кг)	
Дата забора материала для анализа (День/Месяц/Год)		
Примечания		

Я подтверждаю, что заказываю тест NIPTIFY Focus Plus по просьбе пациента. Тест оценивает риск трисомии плода по 13, 18 и 21 хромосомам, синдрома микроделеции Ди Джорджи (22q11), моносомии X (45,X) и определяет хромосомный пол плода. Я подтверждаю, что пациент проинформирован о возможных результатах, рисках и ограничениях теста NIPTIFY Focus Plus. Я подтверждаю, что представленные здесь данные верны.

Если выявлен результат высокого риска, я подтверждаю просьбу пациента сообщить о **случайных находках**, как указано в Информированном согласии.