NIPT

ZA ZAČETNIKE

Kaj morate vedeti preden se odločite za test

Medgen

Kaj je NIPT?

NIPT = **N**E-**I**NVAZIVNI **P**REDROJSTVENI **T**EST

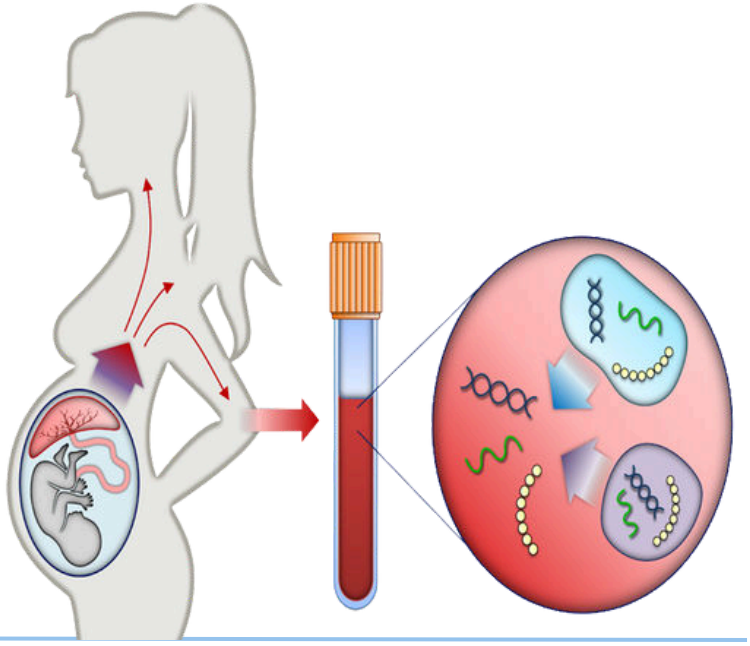
Možno opraviti od 9. oziroma 10. tedna nosečnosti dalje.

Odvzem vzorca krvi iz vene matere (varen za plod in nosečnico).

Analiza **DNK posteljice**, ne ploda.

Primeren za spontane in IVF nosečnosti (tudi z darovano celico).

Priporočljiv za nosečnice **vseh starosti.**

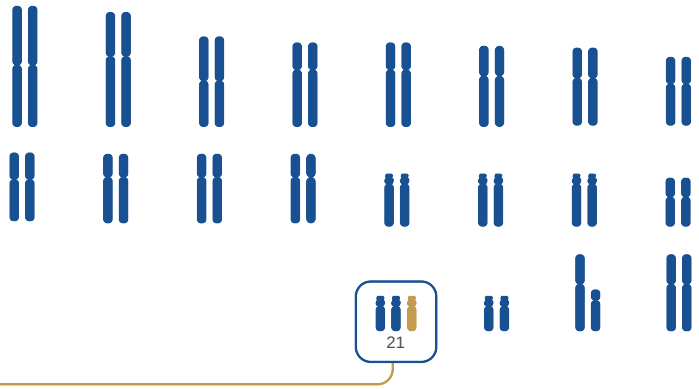


Osnovni izrazi

Fetalna frakcija (delež DNK posteljice, na katerem temelji analiza; izražen v % in mora biti naveden na rezultatih)

Anevploidije (odstopanja v številu kromosomov):

- Trisomija (trije kromosomi namesto dveh)



T21- Downov sindrom

- Monosomija (en kromosom namesto dveh)

Tveganje narašča s starostjo nosečnice.

Mikrodelecija: izbris majhnega dela kromosoma

Niso povezane s starostjo nosečnice.

Kdaj opraviti NIPT?

Strokovne smernice svetujejo **po opravljenih ultrazvočnih meritvah nuhalne svetline z dvojnim hormonskim testom** (NS+DHT; 12. teden nosečnosti).

PRIPOROČILO GENETIKOV

NIPT opravite po Meritvi nuhalne svetline in dvojnem hormonskem testu

NIPT

Neinvazivni prenatalni test

Amiocenteza

Amniocenteza
(če za to obstaja razlog)

9. ali 10. teden | **12. teden** | **15. - 18. teden**

Meritev nuhalne svetline

Zgodnja morfologija ploda z meritvijo nuhalne svetline in dvojnim hormonskim testom

Zakaj šele po NS+DHT?

Ker je meritev nuhalne svetline tudi **zgodnja morfologija ploda** (natančen pregled razvoja ploda).
Če so pri plodu z UZ ugotovljene razvojne nepravilnosti, **NIPT ni ustrezna izbira**.

Višja nosečnost → več fetalne frakcije → večja možnost, da test uspe.

Zakaj opraviti NIPT?

- **Najnatančnejši** presejalni testi za odkrivanje pogostih fetalnih anevploidij.
- Zmanjšajo število nosečnic, ki so po nepotrebnem napotene na invazivne diagnostične preiskave.
- **Odkrijejo anevploidije spolnih kromosomov in mikrodelecije**, ki morda ne bodo odkrite z drugimi presejalnimi testi (NS) ter se pojavijo pogosteje kot avtosomne anevploidije (T21, T13, T18).

GENETIK SVETUJE

Kombinacija UZ+DHT in NIPT omogoča najboljši presejalni pristop!

- UZ zazna strukturne napake, ki jih NIPT ne more prepoznati.
- NIPT zazna kromosomske napake z višjo zanesljivostjo kot UZ preiskave (tudi NS+DHT)
- NIPT lahko zazna kromosomske nepravilnosti, ki z UZ niso vidne

Napotnica ali samoplačniško?

NAPOTNICA	SAMOPLAČNIŠKO
• Povišano tveganje za trisomije 21, 18, 13 po NS+DHT • Potrjena trisomija 13, 18 ali 21 v pretekli nosečnosti • Izdaja napotnice **ni povezana s starostjo** nosečnice	• Na lastno željo od 9. oziroma 10. tedna nosečnosti • Po ugotovljenem nizkem tveganju NS+DHT in brez UZ ugotovljenih razvojnih nepravilnost ploda

Pomembno pri izbiri NIPT-a

- Podprt z jasnim **genetskim svetovanjem (pred in po testu).**

- Visoka **občutljivost** testa za T21, T13 in T18

- **Globina analize** (mikrodelecije → **sindrom DiGeorge**; v 85% se ta mikrodelecija nahaja na globini 2,5 – 3 Mb)

- **Klinična uporaba**:
  - Test je že uporabljen pri številnih nosečnostih in ima **preverjene rezultate**
  - Zanj obstajajo **smernice**, kdaj in kako se ga uporablja.
  - **Rezultati** niso nejasni ali vprašljivi, ampak imajo **jasen pomen pri nadaljnji obravnavi**

Pomembno pri izbiri NIPT-a

Validacija:
»testiranje« NIPT na velikem številu nosečnic, kjer so rezultate testa primerjali z dejanskimi izidi (npr. potrjeni z AC ali po rojstvu otroka).
Podatek o tem, kako pogosto je bil rezultat:

- pravilen (**natančnost in občutljivost testa**)
- nepravilen (**lažno pozitiven/lažno negativen**)
- zanesljivost testa pri **različnih skupinah nosečnic** (mlajše, starejše, z IVF ipd.)

Certificiran laboratorij

- **Dostopnost in transparentnost informacij** o testu (validiranost, občutljivost,...)

Metodologija: prednosti in slabost

Pristop	Razlike
Tarčni	**-Višja zanesljivost** (zelo dobra globina, večkratno odčitavanje regije) -Testiranje izbranih kromosomov oz. regij **(združljivost z življenjem)**
WGS	-Analiza vseh kromosomov **-Nižja zanesljivost** (slabša globina, enkratno odčitavanje) **-Nekatere nepravilnosti nezdružljive z življenjem** (smiselnost široke analize?)

Rezultati NIPT

NIZKO TVEGANJE

- zelo nizko tveganje za testirana stanja
- nosečnica nadaljuje z nosečnostjo po navodilih ginekologa

VISOKO TVEGANJE

- visoko tveganje za kromosomsko napako
- potrebna je potrditev z diagnostično preiskavo po amniocentezi ali biopsiji horionskih resic

NEINFORMATIVEN REZULTAT

- test ni uspel (npr. prenizka fetalna frakcija)
- v določenih primerih možna ponovitev testa, včasih zahteva po drugih preiskavah

Omejitve NIPT

- NIPT ni **diagnostičen test**, je presejalni test (analizira DNK posteljice in ne neposredno od ploda)
- Zaradi bioloških in tehničnih razlogov obstaja možnost lažno pozitivnega / lažno negativnega rezultata
- Pozitiven rezultat (ugotovljeno **visoko tveganje**) je treba **ovreči/potrditi z invazivnim testom** (AC/BHR)
- Ne odkrije vseh bolezni in sindromov
- Dodatne omejitve pri **dvoplodnih** nosečnostih

Kdaj se NIPT ne da opraviti

- Transplantacija organa/tkiv
- Transfuzija pred manj kot 6 meseci
- Citostatiki (kemoterapija)
- Triplodna nosečnost ali več

NIPT ni primeren

- Ultrazvočno ugotovljene nepravilnosti pri plodu.
- Potrjene določene genetske nepravilnosti ploda v prejšnji nosečnosti ali potrjena genetska bolezen v družini.

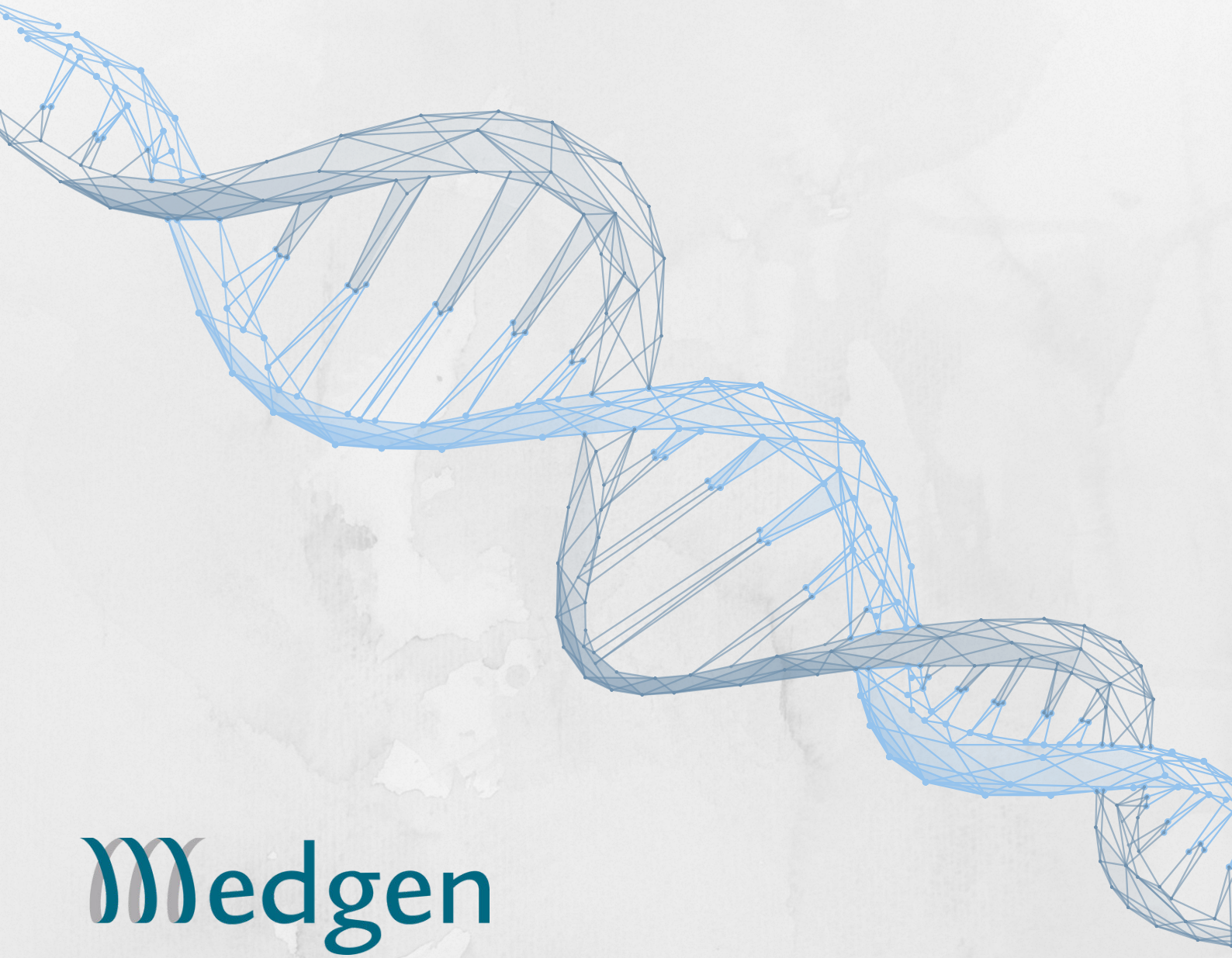
Kaj vprašati ponudnika testa?

1. **Genetsko svetovanje** (pred in po testu)?
2. Kakšne teste ponuja (tarčni pristop, WGS)?
3. Katera stanja test analizira? (**vsa stanja morajo biti natančno navedena** in dostopna nosečnici)
4. **Metodologija analize (globina**)
5. **Zanesljivost testa** (kolikšna je verjetnost lažno pozitivnega/lažno negativnega rezultata)?
6. **Transparentnost informacij**

NIPT NE MORE NADOMESTITI KLINIČNEGA GENETIKA, GINEKOLOGA TER ULTRAZVOČNIH PREISKAV...

...LAHKO PA PRIPOMORE K BOLJ MIRNI NOSEČNOSTI.

Moji zapiski



Medgen

Ambulanta Medgen

Ulica bratov Babnik 10, 1000 Ljubljana

📞 040 244 240

📧 ambulanta@medgen.si | info@medgen.si

🌐 www.medgen.si

Vodja ambulante: Marta Banjac, dr. med., spec. klinične genetike