

NIPT

ZA ZAČETNIKE

**Kaj morate
vedeti preden
se odločite za
test**



Medgen



Kaj je NIPT?

NIPT = NE-INVAZIVNI PREDROJSTVENI TEST

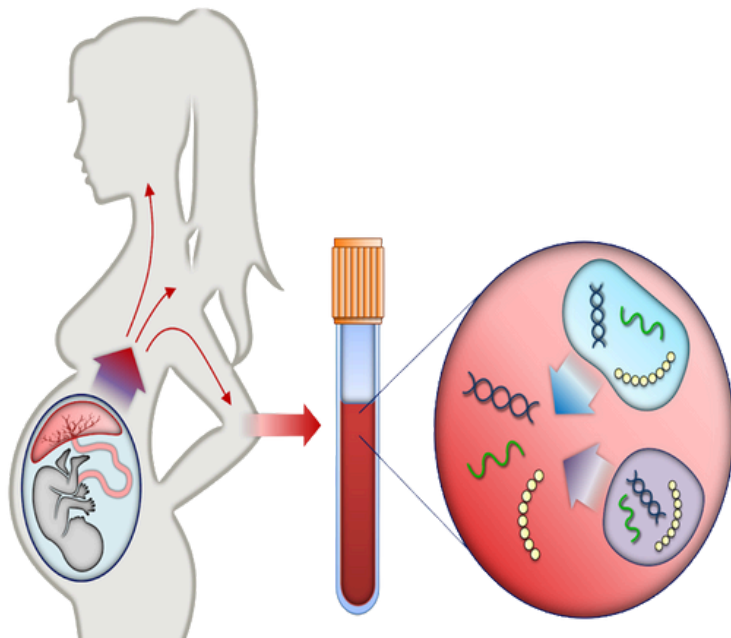
Možno opraviti od 9. oziroma 10. tedna nosečnosti dalje.

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**.



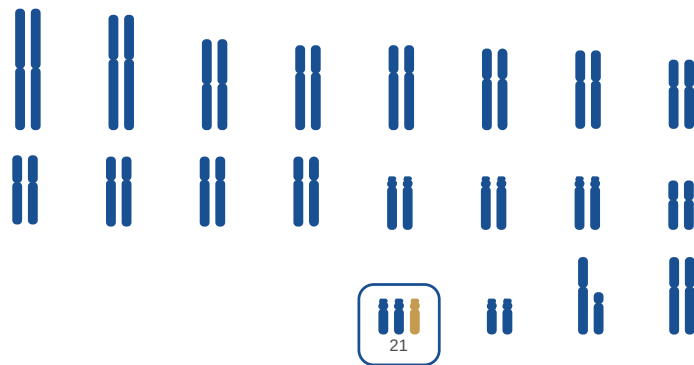


Osnovni izrazi

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

Aneuploidije (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 mikrolelecije**, 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
<ul style="list-style-type: none">• 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	<ul style="list-style-type: none">• 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	<ul style="list-style-type: none">- Višja zanesljivost (zelo dobra globina, večkratno odčitavanje regije)- Testiranje izbranih kromosomov oz. regij (združljivost z življenjem)
WGS	<ul style="list-style-type: none">- 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.



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