

NIEINWAZYJNY TEST PRENATALNY (NIPT)

INFORMACJA DLA KOBIET W CIAŻY

1) Trisomia

Każdy człowiek posiada 23 pary chromosomów, czyli 46 pojedynczych chromosomów zawierających informację genetyczną (DNA), z których połowa pochodzi od matki, a połowa od ojca. Jeśli pewien chromosom występuje w trójpodziale zamiast normalnie w duplikacie, mamy do czynienia z trisomią. Trisomie występują częściej wraz z wiekiem matki i mogą powodować zaburzenia rozwoju dziecka, a nawet skrócenie jego życia.

2) Chromosomy płciowe (gonosomy)

Chromosomy płciowe X i Y decydują o płci człowieka. Zaburzenia chromosomów X i Y występują w przypadku braku, dodatkowych lub niekompletnych kopii chromosomu płciowego. Objawy, które polegają na nieprawidłowym rozmieszczeniu chromosomów płciowych, obejmują zespół Klinefeltera (XXY) i zespół Ullricha-Turnera (XO), zwany również monosomią X.

3) Mikrodelecja

Utrata fragmentu chromosomu, który jest tak mały, że nie można go wykryć przez normalną analizę chromosomów.

Badania przesiewowe w kierunku mikrodelecji nie są obecnie zalecane przez towarzystwa naukowe, a badania w kierunku aberracji chromosomów płciowych są zalecane tylko po szczegółowej konsultacji.

4) Badania przesiewowe w pierwszym trymestrze (ETS)

Między 10. a 12. tygodniem ciąży można zmierzyć ultrasonograficznie przezierność karkową oraz oznaczyć dwie wartości biochemiczne z krwi matki. We krwi można określić czynnik ryzyka dla nieprawidłowości chromosomalnej u nienarodzonego dziecka.

5) Ograniczenie

Przy niskim ryzyku (wiek poniżej 35 lat) należy jednak, jak w przypadku każdego testu przesiewowego, spodziewać się częstszych „wyników fałszywie dodatnich”, tzn. test wskazuje na nieprawidłowość, która nie potwierdza się przy sprawdzeniu inną metodą di-a agnostyczną, np. amniopunkcją.

6) Chromosomalna mozaika

Zmiana chromosomalna nie występuje we wszystkich komórkach organizmu. Mozaika w łożysku może być przyczyną wyniku „fałszywie ujemnego”, tzn. wada chromosomalna nie może być wykryta w NIPT.

Kontakt

CENTRUM GENETYKI CZŁOWIEKA I
DIAGNOSTYKA LABORATORYJNA (MVZ)
dr Klein, dr Rost i koledzy



MVZ Martinsried GmbH

Lochhamer Str. 29
82152 Martinsried

Tel: +49 89 89 55 78 - 0
Faks: +49 89 89 55 78 - 780
info@medizinische-genetik.de



Wersja 1/2023



Jako przyszła mama życzysz sobie przede wszystkim zdrowego dziecka. Ciąży zawsze towarzyszy szczęście, oczekiwanie, ale i niepewność.

Oprócz klasycznej opieki prenatalnej lekarz chętnie doradzi Ci dalsze możliwości diagnostyczne.

Obecnie istnieją niezawodne metody wykrywania zmian chromosomalnych u płodu. Do niedawna były to nakłucia diagnostyczne, takie jak amniopunkcja (AC) lub pobieranie próbek kosmówki (CVS). Mimo że odsetek powikłań tych inwazyjnych procedur systematycznie się zmniejsza, to nadal niosą one ze sobą niewielkie ryzyko poronienia. Nieinwazyjne badanie prenatalne (NIPT) może być wykorzystane do określenia ryzyka wystąpienia najczęstszych zaburzeń chromosomalnych płodu (trisomia¹⁾ 21, 18, 13, ewentualnie zaburzenia liczby chromosomów płci²⁾ i niektórych mikrodelekcji³⁾. W razie potrzeby można uniknąć nakłucia diagnostycznego w przypadku nieprawidłowego wyniku badania przesiewowego w pierwszym trymestrze (ETS)⁴⁾.

NIPT VERACITY umożliwia wiarygodne wykrycie niektórych wad chromosomalnych płodu z próbki krwi matki. Test można wykonać również w ciążyach bliźniaczych oraz po IVF/ICSI. Za pomocą testu można określić płeć nienarodzonego dziecka, jednak zgodnie z ustawą o diagnostyce genetycznej, o płci można poinformować dopiero po 14. Tygodniu ciąży (po menstruacji).

— Kiedy test ma sens?

- Wiek matki ≥ 35 lat (ryzyko trisomii)
- Niepokojące wyniki badań przesiewowych w pierwszym trymestrze
- Niepokojące wyniki badań ultrasonograficznych

W zasadzie jednak z badania może skorzystać każda⁵⁾ kobieta w ciąży.

— Jak można wykryć zaburzenia chromosomalne płodu we krwi matki?

Wolne fragmenty DNA (materiału genetycznego) pochodzenia płodowego krążą we krwi matki, głównie z łożyska. Po wyizolowaniu fragmentów z krwi matki można zastosować nowoczesne metody analityczne, aby na podstawie wolnego od komórek DNA określić liczbowe odstępstwa od prawidłowej liczby 46 chromosomów.

— Jak działa test VERACITY?

1. Informacja i poradnictwo genetyczne

Kompleksowe informacje i (fachowe) doradztwo genetyczne są udzielane przez pracownika medycznego z odpowiednimi kwalifikacjami. Ten odpowiedzialny pracownik medyczny jest dla Ciebie głównym kontaktem w trakcie trwania testu VERACITY. Jeśli lekarz nie jest w stanie samodzielnie przeprowadzić poradnictwa genetycznego, wtedy chętnie pomożemy Ci znaleźć poradnię genetyczną w Twojej okolicy.

2. Pobieranie krwi

Po wyrażeniu przez Ciebie pisemnej zgody, lekarz pobierze próbkę krwi (20 ml)

3. Analiza

Próbka krwi zostanie wysłana do MVZ Martinsried w specjalnych pudełkach wysyłkowych za pośrednictwem firmy kurierskiej i poddana analizie przy użyciu najnowocześniejszych metod analitycznych.

4. Wyniki

Po około 5-10 dniach roboczych (pon.-pt.) lekarz otrzyma wyniki i będzie mógł osobiście wyjaśnić je z Tobą i wszelkie nasuwające się pytania.

Ponieważ test VERACITY jest analizą genetyczną w rozumieniu ustawy o diagnostyce genetycznej, to jest on wykonywany wyłącznie po udzieleniu informacji przez lekarza prowadzącego, zasięgnięciu opinii ze strony poradnictwa genetycznego i za pisemną zgodą pacjentki.

— Jaki wynik jest możliwy?

Wynik niebudzący zastrzeżeń: Normalna opieka prenatalna, w tym badanie ultrasonograficzne.

Wynik wzbudzający niepokój: Poradnictwo i badanie, najlepiej z amniopunkcją.

— Jakie są ograniczenia?

Obecnie nie można wykryć wad chromosomalnych innych niż wymienione oraz mozaiki⁶⁾ i mutacji poszczególnych genów.

W rzadkich przypadkach analiza może nie dać miarodajnego wyniku z powodu zbyt małej ilości płodowego DNA (mniej niż 3%) i badanie musi być powtórzone po pobraniu nowej próbki krwi. Bardzo rzadko nie ma możliwości uzyskania żadnego wyniku.

— Zalety testu VERACITY?

- Wczesna ocena ryzyka (przeprowadzana od 10. Tygodnia ciąży) na trisomię 21, 18 i 13, ewentualnie ryzyka zaburzeń chromosomów płci, ewentualnie mikrodelekcji
- Brak ryzyka ingerencji
- Test jest przeprowadzany i oceniany wyłącznie w Niemczech
- Diagnostyka i doradztwo w laboratorium prowadzonym przez lekarza