



# NEINVAZIVNI PRENATALNI TEST



NIFTY je vodilni neinvazivni predrojstveni test (NIPT) na svetu. Do novembra 2018 je bilo analiziranih že več kot 3.500.000 vzorcev

## Čestitke ob vaši nosečnosti!

Vemo, da je nosečnost eno najbolj vznemirljivih obdobij v življenju ženske, ki prinaša neizmerno srečo, a tudi skrb za zdravje otroka.

Na osnovi najnovejših dosežkov neinvazivnega predrojstvenega testiranja lahko z NIFTY testom s pomočjo tehnologije sekvenciranja nove generacije z veliko natančnostjo odkrijemo tveganje za prisotnost določenih genetskih nepravilnosti, ki lahko pomembno vplivajo na zdravje vašega otroka.



### KAJ SO TRISOMIJE?

Vsaka celica ima običajno 23 parov kromosomov, torej skupaj 46. Trisomija je strokovni izraz, ki predstavlja pojav dodatnega kromosoma v nekaterih ali vseh celicah. Pri otrocih s tako nepravilnostjo je prisotnih več prirojenih telesnih napak in mentalni razvojni zaostanek.

NIFTY test je v prvi vrsti namenjen odkrivanju treh najpogostejših trisomij.

#### Pogostost na število rojstev:

**T21**

Downov sindrom

1/700

**T18**

Edwardsow sindrom

1/7900

**T13**

Patauov sindrom

1/9500

Vir:

Oxford Desk Reference: Clinical Genetics by Helen V. Firth and Jane A. Hurst. Oxford University Press, 2005.



## KAJ JE NIFTY?

NIFTY je enostaven, varen in zelo zanesljiv predrostveni test, ki odkriva tveganje za pojav trisomije kromosomov 21, 18 in 13 z občutljivostjo in specifičnostjo **višjo od 99 %**. Test je mogoče opraviti že **od 10. tedna nosečnosti**.

Test ponuja tudi dodatne možnosti testiranja za določene nepravilnosti spolnih kromosomov in sindrome mikrodelecijs. Na željo bodočih staršev lahko izvid NIFTY testa razkrije tudi spol otroka.



## KAKO DELUJE NIFTY TEST?

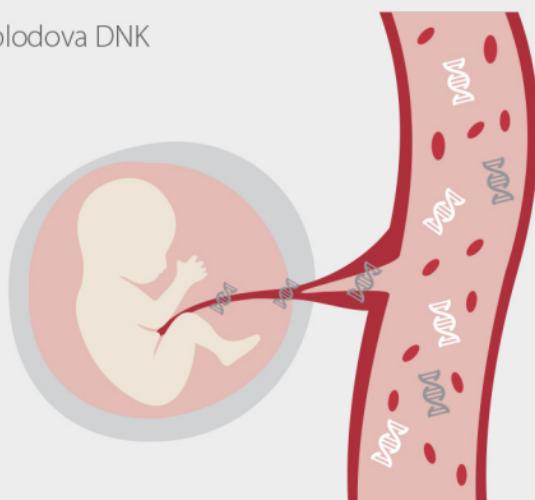
V času nosečnosti otrokova DNK prehaja v krvni obtok matere. Za NIFTY test je potreben 10 ml vzorec materine krvi, v katerem se analizira prosto-celična plodova DNK. Tako se odkriva prisotnost otrokovega normalnega, prevelikega ali premajhnega števila kromosomov. Rezultati testa so običajno znani v 6 do 10 dneh.



Prosto-celična plodova DNK



Materina DNK





## ALI NAJ OPRAVIM NIFTY TEST?

Pri nekaterih nosečnicah obstaja povišano tveganje za genetske nepravilnosti ploda. NIFTY test je priporočljivo opraviti, kadar:

- Spadate v skupino starejših nosečnic
- Imate sami ali v družini že prisotne kromosomske nepravilnosti
- Imate povišano tveganje na osnovi ultrazvočnega pregleda zgodnje morfologije in nuhalne svetline



## TEST JE PRIMEREN TUDI ZA:

- Dvoplodne nosečnosti (samo za trisomije)
- Nosečnosti po postopku oploditve z biomedicinsko pomočjo
- Nosečnosti z donirano jajčno celico

Nosečnice lahko test opravite tudi na svojo željo, ne glede na starost ali predhodno določeno tveganje.

## Kako se NIFTY razlikuje od drugih predrostvenih testov?



Nuhalna svetlina  
ali dvojni  
hormonski test

Amniocenteza

Presejalni test	✓	✓	
Neinvazivnost	✓	✓	
Stopnja odkrivanja Downovega sindroma 99.5%	✓		✓
Stopnja lažno pozitivnih rezultatov <0.5%	✓		✓
Informacije o spolu in nepravilnostih spolnih kromosomov	✓		✓



## Možnosti testiranja

**NIFT<sup>®</sup>** **NIFT<sup>®</sup>** **NIFT<sup>®</sup>** **NIFT<sup>®</sup>**  
Basic Standard Plus Twins

### Sindromi

Downov sindrom (trisomija 21)	✓	✓	✓	✓
Edwardsov sindrom (trisomija 18)	✓	✓	✓	✓
Patauov sindrom (trisomija 13)	✓	✓	✓	✓

### Anevploidije spolnih kromosomov

Turnerov sindrom (monosomija X)		✓	✓
Klinefelterov sindrom (trisomija XXY)		✓	✓
sindrom trostrukog X (trisomija XXX)		✓	✓
Jacobsin sindrom (trisomija XYY)		✓	✓

### Dodatne trisomije

Trisomija kromosoma 9		✓
Trisomija kromosoma 16		✓
Trisomija kromosoma 22		✓

### Delekcije in duplikacije

- |  |  |
|--|--|
| <ul style="list-style-type: none"> <li>• Alfa talasemija, sindrom mentalne zaostalosti</li> <li>• Angelman Sindrom / Prader-Willijev sindrom</li> <li>• Aniridija tipa II in sindrom WAGR</li> <li>• Cornelia de Langejev sindrom (CDLS)</li> <li>• Cowdenov sindrom (CD)</li> <li>• Cri du Chat sindrom (delekcija 5p)</li> <li>• Dandy-Walkerjev sindrom (DWS)</li> <li>• DiGeorgejev sindrom tipa 2 (DG52)</li> <li>• Distalna artrrogripoza tipa 2B (DA2B)</li> <li>• Duchennova/Beckerjeva mišična distrofija (DMD/BMD)</li> <li>• Dyggve-Melchior-Clausenov sindrom (DMC)</li> <li>• Ektrodaktilija tipa 3 (SHFM3)</li> <li>• Ektrodaktilija tipa 5 (SHFM5)</li> <li>• Feingoldjev sindrom</li> <li>• Holopenzencefalija tipa 1 (HPE1)</li> <li>• Holopenzencefalija tipa 4 (HPE4)</li> <li>• Holopenzencefalija tipa 6 (HPE6)</li> <li>• Jacobsenov sindrom</li> <li>• Langer-Giedionejev sindrom (LGS)</li> <li>• Leukodistrofija 11q14.2-q14.3</li> <li>• Limfoproliferativni sindrom vezan na X kromosom (XLP)</li> <li>• Melnick-Fraserjev sindrom</li> <li>• Mentalna zaostalost zaradi X vezanega pomanjkanja rastnega hormona (MRGH)</li> <li>• Mikroftalmija z linearimi poškodbami kože</li> <li>• Orofaciodigitalni sindrom / Mohrov sindrom</li> <li>• Panhipopituitarizem, vezan na X kromosom</li> <li>• Potocki-Lupskijev sindrom (sindrom duplikacije 17p11.2)</li> <li>• Prirojena hernija trebušne prepone (HCD/DIH1)</li> <li>• Riegerjev sindrom tipa 1 (RIEG1)</li> <li>• Saethre-Chotzenjev sindrom (SCS)</li> </ul> | <ul style="list-style-type: none"> <li>• Senzorinevralna gluhost in moška neplodnost</li> <li>• SIM1 sindrom (Prader-Willi-ju podoben sindrom)</li> <li>• Sindrom Bannayan-Riley-Ruvalcaba (BRRS)</li> <li>• Sindrom delekcije 2q33.1 (Glass syndrome)</li> <li>• Sindrom delekcije 5q21.1-q31.2</li> <li>• Sindrom delekcije 8p23.1</li> <li>• Sindrom delekcije 10q</li> <li>• Sindrom delekcije 14q11-q22</li> <li>• Sindrom delekcije 17q21.31</li> <li>• Sindrom delekcije 18p</li> <li>• Sindrom delekcije 18q</li> <li>• Sindrom duplikacije 8p23.1</li> <li>• Sindrom duplikacije 11q11-q13.3</li> <li>• Sindrom duplikacije 17q21.31</li> <li>• Sindrom mačjih oči (CES)</li> <li>• Sindrom mikrodelecije 1p36</li> <li>• Sindrom mikrodelecije 1q41-q42</li> <li>• Sindrom mikrodelecije 10q22.3-q23.31</li> <li>• Sindrom mikrodelecije 12q14</li> <li>• Sindrom mikrodelecije 16p11.2-p12.2</li> <li>• Sindrom mikroduplicacije 16p11.2-p12.2</li> <li>• Sindrom mikroduplicacije Xp11.22-p11.23</li> <li>• Sindrom mikroftalmije tipa 6, hipoplazija hipofze</li> <li>• Sindrom monosomije 9p</li> <li>• Sindrom neobčutljivosti na androgen (AIS)</li> <li>• Sindrom prekemerne rasti 15q26</li> <li>• Sindrom Smith-Magenis</li> <li>• Trihorinofalangealni sindrom tipa 1 (TRPS 1)</li> <li>• Van der Woudejev sindrom (VWS)</li> <li>• Wilmsov tumor 1 (WT1)</li> </ul> |
|--|--|

### Določitev spola

Določitev spola	✓	✓	✓	✓
-----------------	---	---	---	---



## Zanesljiv

Do novembra 2018 opravljenih že več kot 3.500.000 NIFTY testov.



## Enostaven

Že od 10. tedna nosečnosti iz 10 ml materine krvi.



## Natančen

V raziskavi, v kateri je sodelovalc 147.000 nosečnic, je bila dokazana 99 % natančnost testa



## Varen

Neinvaziven in brez tveganja.

Za vse informacije o NIFTY testu ali več podrobnosti o genetskih nepravilnostih, ki so navedene v brošuri, prosimo obiščite:

**[www.niftytest.si](http://www.niftytest.si)**

Storitve GenePlanet in informativno gradivo niso nadomestilo za nasvet zdravnika, diagnozo ali zdravljenje. O primernosti uporabe NIFTY testa v vašem primeru se vedno posvetujte z zdravnikom.

NIFTY analize se izvajajo v sodelovanju med GenePlanet-om in partnerskim laboratorijem Poliklinike Breyer.

Za več informacij se obrnite na:



[nifty.test@geneplanet.com](mailto:nifty.test@geneplanet.com)



+386 59 22 66 09