

ИНФОРМИРОВАННОЕ СОГЛАСИЕ

NIPTIFY Focus Plus - это скрининговый тест, имеющий сертификацию CE-IVD, который оценивает риск хромосомных заболеваний плода, начиная с 10 недель беременности. Для анализа берется до двух проб венозной крови у беременной женщины. Тест клинически подтвержден и позволяет оценить риск трисомии 13-ой (**синдром Патау**), 18-ой (**синдром Эдвардса**), 21-ой (**синдром Дауна**) хромосомы, отсутствия второй X хромосомы у девочек (синдром Тернера, моносомия X) и микроделеция 22q11 (**синдром Диджорджи**). При желании пациентки возможно определить **хромосомный пол плода**.

Чувствительность теста NIPTIFY составляет более 99,9% для трисомии 13-ой, 18-ой, 21-й хромосомы, моносомии X и микроделеции 22q11*. Специфичность теста более 99,9% в случае трисомии 21-ой и 18-ой хромосомы и микроделеции 22q11. В случае моносомии X и трисомии 13-ой хромосомы специфичность теста 99,2%.

ИССЛЕДОВАНИЕ ВСЕГО ГЕНОМА И СЛУЧАЙНЫЕ НАХОДКИ

NIPTIFY проводит исследование **всего генома** и способен обнаружить изменения в числе копий целых хромосом (**трисомии** или **моносомии**), а также удаления и дупликации в клинически значимых областях (**микроделеции** или **микродупликации**). Анализируются четыре типа случайных находок: трисомия или моносомия в **аутосомных хромосомах**, отличных от 13-ой, 18-ой и 21-ой хромосомы, сегментарные анеуплоидии в хромосомах 13, 18 и 21, анеуплоидии **половых хромосом**, такие как синдром Клайнфельтера (XXY), синдром Джейкобса (XYY), и синдром трисомии X (XXX), а также клинически значимые области для возможных микроделений и микродупликаций. NIPTIFY сообщает о таких случаях как о **случайных находках, ТОЛЬКО ЕСЛИ** обнаружен высокий риск заболевания. Случайные находки клинически не подтверждены. На главной странице **NIPTIFY.com/результаты** представлена подробная информация об этих регионах и условиях.

РЕЗУЛЬТАТЫ

Результаты теста NIPTIFY отправляются врачу не позднее, чем через 10 рабочих дней после поступления образца крови в лабораторию Tervisetechnoloogiate Arenduskeskus (NIPTIFY). Результат теста и необходимость последующего анализа должны быть объяснены пациенту врачом, акушером или медицинским генетиком. Тест может дать четыре разных результата:

Низкий риск. Результат показывает, что в образце не обнаружено ни трисомии 13-ой, 18-ой, или 21-й хромосомы, моносомии X, микроделеции 22q11. Вероятность наличия хромосомного нарушения плода крайне мала. Беременность считается «нормальной» и предполагается стандартное наблюдение за ходом беременности.

Высокий риск. Результат означает, что с большой долей вероятности у плода может быть трисомия 13-ой, 18-ой или 21-ой хромосомы, моносомия X или микроделеция 22q11. Пациенты с результатом высокого риска должны проконсультироваться с врачом или медицинским генетиком, который вместе с пациентом примет решение о необходимости дополнительных тестов. Решение о дальнейшем ходе беременности не должно быть принято только на основании результатов NIPTIFY. Инвазивный диагностический тест (амниоцентез) должен подтвердить результаты высокого риска хромосомных заболеваний.

Случайные находки. У плода выявлен высокий риск других хромосомных заболеваний. В этом случае, пациентке необходимо проконсультироваться с врачом или медицинским генетиком, который будет вместе с пациенткой принимать решения о необходимости дополнительных исследований. Основываясь исключительно на результате NIPTIFY не следует принимать никаких решений о течении беременности, так как высокий риск должен быть подтвержден с помощью УЗИ или инвазивным диагностическим тестом (амниоцентез).

Невозможно определить риск. На основании образца крови не всегда (менее 1%) возможно достоверно оценить риск хромосомных заболеваний. У пациента есть возможность предоставить новый образец крови для повторного тестирования NIPTIFY. Один повторный анализ проводится бесплатно. Больше информации по ссылке **NIPTIFY.com/ru/**

МЕТОДИКА

Для теста NIPTIFY бесклеточная ДНК, выделенная из образца крови беременной женщины, анализируется с помощью метода Focus Plus (Fragmented DNA Compact Sequencing Assay for enriched fetal material) и секвенируется с использованием технологии Illumina. На основании данных всего генома получают оценки риска хромосомных заболеваний плода.

РИСКИ И ОГРАНИЧЕНИЯ СВЯЗАННЫЕ С МЕТОДИКОЙ

NIPTIFY не заменяет УЗИ или анализ сыворотки крови и не является диагностическим тестом. Поэтому возможность ложноотрицательных или ложноположительных результатов остается. Тест может давать ложные результаты по различным клиническим причинам, таким как мозаицизм плаценты или матери, наличие у матери опухолей или хромосомных аномалий или по другим не зависящих от пациентки биологическим и техническим причинам. Низкий риск наличия хромосомного заболевания по результатам теста не исключает иных отклонений в развитии плода, выявляемых при помощи УЗИ. NIPTIFY не предоставляет информацию о нарушениях развития плода, таких как нарушения развития мозга или сердца, нарушения развития позвоночника, нарушения роста плода и прочее. NIPTIFY не подтвержден для обнаружения мозаицизма, сбалансированных транслокаций и моногенных точечных мутационных заболеваний. Тест NIPTIFY не проводится в случае многоплодной беременности (более двух плодов) или если у пациентки было диагностировано злокачественное новообразование во время текущей беременности. Более подробную информацию можно найти на **NIPTIFY.com/ru/**

* Чувствительность определения микроделеции Диджорджа (22q11) основана на анализе ограниченного количества контрольных образцов. Согласно научной литературе, ожидаемая чувствительность теста NIPT для обнаружения микроделеции 22q11 75-100%.

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

.....
Имя и фамилия пациента

.....
Подпись

.....
Дата

ФОРМА ЗАКАЗА ТЕСТА

.....
Номер образца

Одноплодная беременность? ☐ ДА

Сообщать о поле плода? ☐ ДА ☐ НЕТ

Вы делаете этот тест второй раз? ☐ ДА ☐ НЕТ

У пациента есть злокачественная опухоль? ☐ ДА ☐ НЕТ

.....
Имя врача

.....
Номер телефона врача

.....
Электронная почта врача

.....
Отправить результаты на электронную почту

.....
Имя и фамилия пациента

.....
Дата рождения (дд/мм/гггг)

.....
Срок беременности (недели)

.....
Рост (см)

.....
Вес (кг)

.....
Дата взятия крови (дд/мм/гггг)

.....
Примечания

Я подтверждаю, что заказываю тест NIPTIFY Focus Plus по просьбе пациента. Тест оценивает риски трисомии хромосом 13, 18 и 21, синдрома Диджорджа (микроудаление 22q11), моносомии X (45,X) и определяет пол плода. Я подтверждаю, что пациент был проинформирован о возможных результатах, рисках и ограничениях теста NIPTIFY Focus Plus. Я подтверждаю, что представленные здесь данные верны.

☐ Если обнаружен высокий риск, я подтверждаю просьбу пациента сообщить о случайных находках в соответствии с условиями, описанными в информированном согласии.

.....
Подпись врача