

PIEKRIŠANAS FORMA

NIPTIFY Focus Plus ir CE-IVD markēts skrīnings tests no 10. grūtniecības nedēļas, kas nosaka augļa risku uz hromosomālajām slimībām. Analīzei no grūtnieces tiek ņemtas venozās asinis (1 - 2 stobriņi). Testā tiek analizēts augļa risks 13. hromosomas (Patau sindroms), 18. hromosomas (Edvardsa sindroms) un 21. hromosomas (Dauna sindroms) trisomijām, vienas X hromosomas neesamībai sievietē dzimuma auglim (Tērnera sindroms vai monosomija X), kā arī 22q11 mikrodelecijai (Di-Džordža sindroms). Pēc pacienta vēlēšanās ir iespēja noteikt augļa dzimumu.

Testa jutība 13., 18. un 21. trisomijai, monosomijai X un 22q11 mikrodelecijai ir lielāka par 99.9%*. Testa specifika 18. un 21. trisomijai, un 22q11 mikrodelecijai ir lielāka par 99.9%. Testa specifika 13. trisomijai un monosomijai X ir 99.2%.

VISA GENOMA ANALĪZE UN NEJAUŠAS ATRADNES

NIPTIFY veic genoma analīzi, un tam ir iespējas noteikt kopiju skaita variācijas veselās hromosomās (trisomijas vai monosomijas), delēcijas un duplikācijas klīniski nozīmīgos reģionos (mikrodelecijas vai mikroduplikācijas). Tiek analizēti četru veidu stāvokļi: trisomija vai monosomija autosomālajās hromosomās, kas nav 13., 18., 21.; segmentālās aneuploidijas 13., 18., 21. hromosomās; dzimumhromosomu aneuploidijas, piemēram, Klainfeltera (XXY), Džeikoba (XYY), trisomijas X (XXX) sindromi; kopumā 18 klīniski nozīmīgi reģioni iespējamām mikrodelecijām un mikroduplikācijām. NIPTIFY ziņo par tādām nejaušām atradnēm TIKAI TAD, ja tiek konstatēts augsts risks. Nejaušas atradnes nav klīniski apstiprinātas. Mājaslapā NIPTIFY.com/results ir sniegta detalizēta informācija par pētītajiem stāvokļiem un reģioniem.

REZULTĀTI

NIPTIFY testa rezultāti tiek nosūtīti ārstam ne vēlāk kā 10 darba dienu laikā pēc asins parauga nonākšanas NIPTIFY laboratorijā. Testa rezultātus un turpmāko analīzi nepieciešamību pacientam skaidro ārsts. Testēšana var sniegt četrus dažādus rezultātus:

Zems risks (*Low risk*). Rezultāti liecina, ka paraugā netika konstatētas trisomijas 13., 18. un 21. hromosomās, monosomija X, 22q11 mikrodelecija vai nejaušas atradnes. Varbūtība, ka auglim būs hromosomāli traucējumi, ir ļoti zema. Grūtniecība tiek uzskatīta par "normālu" un tiek uzraudzīta kā ierasts.

Augsts risks (*High risk*). Rezultāti parāda, ka auglim ir liela iespējamība, ka būs kāda no hromosomu patoloģijām 13., 18. vai 21. trisomija, X monosomija vai 22q11 mikrodelecija. Pacienti ar augsta riska rezultātu jākonsultē ārstam, kurš kopā ar pacientu pieņems lēmumus par nepieciešamajām papildu pārbaudēm. Lēmumus par turpmāko grūtniecības gaitu nevajadzētu pieņemt, pamatojoties tikai uz NIPTIFY rezultātiem. Invazīvai diagnostikas pārbaudei (amniocentēzei) jāapstiprina augsta riska rezultāti hromosomālajām slimībām.

Nejaušas atradnes (*Incidental findings*). Ir konstatēts, ka auglim ir augsts citu hromosomālo slimību risks. Šajā gadījumā pacienti jākonsultē ārstam, kurš kopā ar pacientu pieņems lēmumus par papildu pārbaudēm. Lēmumus par turpmāko grūtniecības gaitu nevajadzētu pieņemt, pamatojoties tikai uz NIPTIFY rezultātu, jo augsts risks ir jāapstiprina ar ultrasonogrāfiju vai invazīvu diagnostiskas testu (amniocentēzi).

Nevar noteikt (*Unable to determine*). Pamatojoties uz asins paraugu, ne vienmēr (mazāk par 0,5%) ir iespējams ticami novērtēt hromosomālo slimību risku. Pacientei ir iespēja nodot jaunu asins paraugu atkārtotai NIPTIFY testēšanai. Viena atkārtota testēšana pacientei ir bez maksas. Plašāku informāciju var atrast vietnē NIPTIFY.com.

METODES

NIPTIFY testa laikā no grūtnieces asins parauga tiek izdalīta augļa brīvā DNS un analizēta ar Focus Plus metodi (Fragmented DNA Compact Sequencing Assay for riched fetal material), sekvenējot ar Illumina tehnoloģiju. Augļa hromosomālo slimību risks tiek aprēķināts, pamatojoties uz visa genoma datiem.

METODOLOĢIJAS RISKI UN IEROBEŽOJUMI

NIPTIFY neaizstāj ultrasonogrāfiju vai bioķīmisko skrīningu, un nav diagnostikas tests. Tāpēc pastāv iespēja kļūdaini negatīviem vai viltus pozitīviem rezultātiem. Testēšana var parādīt nepatiesus rezultātus dažādu klīnisku iemeslu dēļ, piemēram, placentas vai pacientes mozaïcisma dēļ, hromosomu anomāliju dēļ, ja mātei ir audzējs, ja māte ir pētītās aneuploidijas nēsātāja, citu bioloģisku vai tehnisku iemeslu dēļ. Testa rezultāts ar zemu hromosomālo slimību risku neizslēdz citas augļa attīstības anomālijas, kas konstatētas ultrasonogrāfijas izmeklēšanā. NIPTIFY nesniedz informāciju par augļa attīstības traucējumiem, piemēram, smadzeņu vai sirds attīstības traucējumiem, mugurkaula attīstības, augļa augšanas traucējumiem utt. NIPTIFY nav validēts, lai noteiktu mozaïcismu, līdzsvarotas translokācijas un monogēnās retas slimības. NIPTIFY testu nevar veikt vairāku augļu (dvīņi, triņi) grūtniecības gadījumā, vai, ja pacientei pašreizējās grūtniecības laikā ir konstatēts ļaundabīgs audzējs. Plašāku informāciju var atrast vietnē NIPTIFY.com.

* Di-Džordža mikrodelecijas (22q11) noteikšanas jutība ir apstiprināta, pamatojoties uz kontroles paraugu ierobežotu skaitu. Pamatojoties uz zinātnisko literatūru, paredzamā NIPT testa jutība 22q11 noteikšanai ir 75-100%.

Es apstiprinu, ka esmu izlasījis visu piekrišanas formas informāciju un piekritu nodot asins paraugu NIPTIFY testa veikšanai.

Pacienta Vārds, Uzvārds

Paraksts

Datums

TESTA PASŪTĪŠANAS FORMA

Pacienta ID

Vienaugļa grūtniecība? ☐ JĀ

Ziņot augļa dzimumu? ☐ JĀ ☐ NĒ

Atkārtota testēšana? ☐ JĀ ☐ NĒ

Vai pacientam ir ļaundabīgs audzējs? ☐ JĀ ☐ NĒ

Ārsta speciālista Vārds, Uzvārds

Ārsta speciālista tālruna numurs

Ārsta speciālista e-pasts

E-pasts rezultātu saņemšanai

Pacienta Vārds, Uzvārds

Dzimšanas datums (dd/mm/yyyy)

Gestācijas vecums (nedēļas)

Augums (cm)

Svars (kg)

Parauga ņemšanas datums (dd/mm/yyyy)

Piezīmes

Apliecinu, ka pasūtu NIPTIFY Focus Plus testu pēc pacientes pieprasījuma. Tests nosaka augļa trisomijas 13., 18. un 21. hromosomās, Di-Džordža (22q11) mikrodelecijas sindromu, monosomijas X (45, X), kā arī nosaka augļa dzimumu. ☐ Apliecinu, ka pacients ir informēts par NIPTIFY Focus Plus testa iespējamiem rezultātiem, riskiem un ierobežojumiem. Apliecinu, ka sniegtie dati ir pareizi.

☐ Ja analizē tiek konstatēts augsts risks, es apstiprinu pacientes lūgumu ziņot par nejaušas atradnēm, kas norādītas piekrišanas formā.

Ārsta speciālista paraksts