

ИНСТРУКЦИЯ

Тест NIPTIFY, основанный на технологии Focus Plus, представляет собой неинвазивный пренатальный скрининг-тест, оценивающий риск хромосомных нарушений у плода. Тест выполняется на образце крови беременной женщины, который содержит внеклеточную ДНК как матери, так и плаценты плода. NIPTIFY Focus Plus прошел валидацию для выявления синдрома Дауна (трисомия 21), синдрома Эдвардса (трисомия 18), синдрома Патау (трисомия 13), синдрома Тернера (моносомия X) и синдрома микроделеции Ди Джорджи (22q11). В качестве дополнительной ценности тест NIPTIFY обнаруживает хромосомный пол плода.

Тест NIPTIFY валидирован для одноплодных беременностей с 10+ недель гестации. Тест NIPTIFY нельзя проводить в случае многоплодной беременности, известных злокачественных новообразований у матери, опухоли во время беременности или предыдущей трансплантации органов (включая костный мозг).

NIPTIFY выполняет исследование всего генома, которое может идентифицировать и сообщить о следующих случайных находках в геноме. Тест может выявить трисомию или моносомию в аутосомных хромосомах, кроме 13, 18 и 21. Например, трисомия 16 и трисомия 22 являются клинически значимыми. Тест может обнаружить сегментарные анеуплоидии в хромосомах 13, 18 и 21. Тест может обнаружить Синдромы связанные с половыми хромосомами: Клайнфельтера (XXY), Джейкобса (XYY) и трисомию X (XXX). Дополнительно тест может выявить делецию короткого участка хромосомы - микроделецию. Клинически значимые микроделеции: Вильямса-Бойрена (7q11), делеция (1p36), Ангельмана/Прадера-Вилли (15q), Вольфа-Хиршхорна (4p), Якобсена (11q), синдром Кошачьего Крика (5p) и синдром Лангера-Гидеона (8q). Случайные находки могут представлять значительный риск для здоровья матери или плода.

Методы

Для теста NIPTIFY из образца крови матери извлекается бесклеточная ДНК, которая преобразуется в молекулярную библиотеку с использованием лабораторного метода Focus Plus и секвенирования с использованием технологии Illumina. В методе Focus Plus применяется обогащение ДНК эмбрионального происхождения перед этапом секвенирования. В результате, доля ДНК плода увеличивается в несколько раз, максимально увеличивая чувствительность теста. Результирующий набор данных содержит генетическую информацию обо всем геноме, т. е. обо всех 23-х парах хромосом плода. При анализе данных определяется местоположение каждой последовательности ДНК в геноме. Исходя из этого, оценивается риск для каждой хромосомы и микроделеция 22q11. Хромосомный пол плода определяется.

Параметры качества

Чувствительность теста NIPTIFY превышает 99,9% для трисомий 21, 18 и 13, моносомии X и микроделеции 22q11*. Специфичность теста составляет более 99,9% для трисомий 21 и 18 и микроделеции 22q11. Специфичность теста составляет 99,2% для моносомии X и трисомии 13.

* Чувствительность теста NIPTIFY рассчитывается на основании ограниченного числа контрольных образцов высокого риска. На основании научной литературы предполагается чувствительность теста NIPT составляет 99,7% для синдрома Дауна, 97,8% для синдрома Эдвардса, 95,8% для синдрома Патау, 91,7% для синдрома Тернера и 75-100% для микроделеции Ди Джорджи (22q11). Согласно научной литературе, положительная прогностическая ценность (PPV) NIPT-теста или соответствие результата инвазивного амниоцентеза результату NIPT-теста с высоким риском составляет 96%, 98% и 53% для синдромов Дауна, Эдвардса и Патау соответственно. PPV составляет 12-25% для синдрома Тернера и 53% для микроделеции DiGeorge (22q11). См. ссылки на веб-странице NIPTIFY.com

NIPTIFY комплект

В комплект NIPTIFY входит следующее:

- пробирка для забора крови (10 мл)
- впитывающий карман для пробирки с кровью
- полиэтиленовый пакет minigrip для пробирок с кровью
- пузырчатая оболочка для пробирки с кровью
- защитная наклейка для закрытия транспортировочной коробки
- упаковочная коробка с обратным адресом
- инструкция, форма согласия пациента, форма заказа теста и информационный буклет.

Срок годности набора NIPTIFY указан на пробирке для взятия крови и на транспортировочной коробке. Набор с истекшим сроком годности не должен быть использован и должен быть возвращен в лабораторию. Набор следует хранить при комнатной температуре.

!!! Пробирка для сбора крови изготовлена из стекла и может разбиться. Если пробирка разбилась, действуйте в соответствии с инструкциями по технике безопасности, предоставленными вашим учреждением.

ЗАКАЗ NIPTIFY

Форма заказа теста должна быть заполнена и подписана до взятия образца крови для теста NIPTIFY. Альтернативой является заполнение формы заказа теста на веб-сайте orderniptify.com, используя уникальный код заказа, предоставленный вашей клинике.

Взятие образца крови

Для теста NIPTIFY требуется венозная кровь беременной женщины. Кровь должна быть собрана в пробирку, входящую в комплект, пробирка должна быть заполнена не менее чем на 80%. Комплект не включает никаких других необходимых расходных материалов, кроме пробирки, для взятия образца крови. Следуйте обычным инструкциям вашей клиники по сбору крови или стандарту CLSI GP41 при взятии крови. Если у больного берут венозную кровь для разных тестов одновременно, заполните пробирки в следующем порядке: сначала возьмите кровь в пробирки с гепарином, затем в пробирки без добавок или ЭДТА, затем в пробирки NIPTIFY и, наконец, в пробирки содержащие оксалаты фтора. Не следует использовать пробирки с гепарином непосредственно перед пробиркой NIPTIFY. Кровь должна быть полностью перемешана с консервантом в пробирке NIPTIFY. После взятия крови пробирку необходимо повернуть вперед-назад на 180 градусов не менее чем на десять раз. См. также инструкции на внутренней стороне упаковочной коробки. Храните заполненные пробирки **при комнатной температуре** до транспортировки.

Отправка образца крови

Образец крови отправляется в лабораторию NIPTIFY курьером.

Краткое пособие:

1. Упакуйте пробирку в транспортировочную коробку. Поместите пробирку во впитывающий карман, закройте пластиковый пакет mini grip, вставьте ее в пузырчатую оболочку и поместите пробирку в транспортировочную коробку;
2. Закажите курьера, следуя инструкциям внутри транспортировочной коробки;
3. Закройте транспортировочную коробку прилагаемой защитной наклейкой.

Результаты теста

Результаты теста передаются в электронном виде в клинику, заказавшую тест. В случае результата с высоким риском пациенту следует проконсультироваться с врачом или медицинским генетиком. Совместно с пациентом врач или медицинский генетик принимает решение о дальнейших анализах.

ВОЗМОЖНЫЕ РЕЗУЛЬТАТЫ:

НИЗКИЙ РИСК. Риск наличия у плода синдромов Дауна, Эдвардса, Патау, Тернера или Ди Джорджи очень низкий. Аномалий в других хромосомах также не обнаружено. Поскольку NIPTIFY не является диагностическим тестом, ложноотрицательные или ложноположительные результаты возможны. Тест NIPTIFY не может выявить хромосомный мозаицизм или редкие моноклонные заболевания. Кроме того, низкий показатель хромосомного риска не исключает другие аномалии развития плода, выявляемые при УЗИ (например, пороки развития головного мозга или сердца, пороки развития позвоночника, нарушения развития и т. д.).

ВЫСОКИЙ РИСК. Риск наличия у плода синдрома Дауна, Эдвардса, Патау, Тернера или Ди Джорджи высокий. Поскольку NIPTIFY не является диагностическим тестом, результат должен быть подтвержден инвазивным анализом амниотической жидкости (амниоцентезом).

Случайная находка. Хромосомная анеуплоидия, кроме хромосом 13, 18 или 21

была обнаружена в образце. Случайная находка может иметь клиническое значение. В большинстве случаев обнаружение затрагивает только плаценту, и никаких отклонений не обнаруживается у плода после анализа амниотической жидкости. Однако изменения в плацентарной ДНК могут вызвать осложнения беременности, в том числе выкидыш. В случае обнаружения случайных находок рекомендуется направить больного к врачу-генетику. Решение о необходимости дальнейших анализов принимает врач или медицинский генетик совместно с пациентом. В редких случаях тест NIPTIFY также может выявить хромосомные аномалии матери.

Фетальная фракция. Фракция ДНК плода измеряется с помощью теста NIPTIFY Focus Plus во время анализа проб. Фракция плода является качественным параметром в лаборатории и не представлена в отчете. В анализе NIPTIFY Focus Plus проводят обогащение фракции ДНК плода. Поэтому результат не отражает доли ДНК плода в плазме крови. Если ДНК плода в тестируемом образце менее 4% после обогащения, указывается результат с низкой фетальной фракцией. Пациент может сдать новый образец крови и повторить тест. Один повторный анализ проводится бесплатно для пациента.

Неинформативный результат. По анализу крови было невозможно оценить риск хромосомного заболевания достоверно. Пациент может сдать новый образец крови и повторить тест. Один повторный анализ проводится для пациента бесплатно.