

PATSIENDI NÕUSOLEKU VORM

NIPTIFY Focus Plus test hindab loote kromosoomhaiguse esinemise riski alates 10+ rasedusnädalast. Testi jaoks võetakse rasedalt kuni kaks katsutit veeniverd. Test hindab lootel kromosoomide 13 (**Patau sündroom**), 18 (**Edwardsi sündroom**), 21 (**Downi sündroom**) trisoomia riski, tüdruk-lootel ühe X-kromosoomi puudumist (**Turneri sündroom** ehk monosoomia X) ja mikrodeletsioon 22q11 (**DiGeorge sündroom**) esinemise riski. Soovi korral määratakse **loote kromosomaalne segu**.

NIPTIFY testi tundlikkus on enam kui 99,9% trisoomiate 21, 18 ja 13, monosoomia X ja 22q11 mikrodeletsiooni* suhtes. Testi spetsiifilisus on enam kui 99,9% trisoomiate 21 ja 18 ning mikrodeletsioon 22q11 suhtes. Monosoomia X ja trisoomia 13 suhtes on testi spetsiifilisus 99,2%.

Testi käigus teostatakse **terve genoomi uuring**, mis võib tuvastada **juhuleide** ehk teisi olulisi kõrvalekaldeid genoomis. Juhuleidudega võib kaasned oluline terviserisk emale või lootele. Test võib juhuleiuena tuvastada terve kromosoomi trisoomia või monosoomia teistes autosoomides kui 13, 18, 21. Juhuleiuena on kliiniliselt olulisemad näited trisoomia 16 ja 22. Lisaks võib test juhuleiuena tuvastada lühikese kromosoomipiirkonna osalise deletsiooni ehk **mikrodeletsiooni**. Kliiniliselt olulisteks mikrodeletsioonideks loetakse Williams-Beuren (7q11), 1p36 deletsioon, Angelman/Prader-Willi (15q), Wolf-Hirschhorn (4p), Jacobsen (11q), Cri-du-chat ehk kassikisa sündroomi (5p) ja Langer-Giedioni (8q) sündroomi. Rohkem infot **NIPTIFY.ee**

TULEMUSED

NIPTIFY tulemused saadetakse Digiloosse hiljemalt 10 tööpäeva jooksul pärast vereproovi jõudmist Tervisetehnoloogiate Arenduskeskuse laborisse. Testi tulemuse ja järgnevate analüüsides vajaduse peab patsiendile selgitama arst, ämmaemand või meditsiinigeneetik. Test võib anda kolm erinevat tulemust:

Madal risk. Tulemus näitab, et proovis ei tuvastatud trisoomiat 13, 18, 21, monosoomia X, 22q11 mikrodeletsiooni ega juhuleide. Tõenäosus, et lootel esineb kromosoomhaigus on väga madal. Järgneb tavapärase raseduse jälgimine.

Kõrge risk. Tulemus näitab, et lootel on suur tõenäosus kromosoomide 13, 18 või 21 trisoomia, monosoomia X, 22q11 mikrodeletsiooni esinemisele. Kõrge riski tulemuse korral peab patsienti nõustama arst või meditsiinigeneetik, kes teeb koos patsiendiga otsused vajaminevate lisauuringute kohta. Ainult NIPTIFY tulemuse põhjal ei tohiks teha otsuseid raseduse järgneva kulu kohta, sest kromosoomhaiguse kõrge riski peaks kinnitama invasiivse diagnostilise testiga (looteveeuuringuga).

Juhuleid. Loolet on tuvastatud kõrge risk kliiniliselt olulisele juhuleiule. Juhuleiu korral peab patsienti nõustama arst või meditsiinigeneetik, kes teeb koos patsiendiga otsused vajaminevate lisauuringute kohta. Ainult NIPTIFY tulemuse põhjal ei tohiks teha otsuseid raseduse järgneva kulu kohta, sest juhuleiu korral peaks kõrge riski kinnitama ultraheliuuringuga või invasiivse diagnostilise testiga (looteveeuuringuga).

Ei ole võimalik määrata. Vereproovi põhjal ei olnud võimalik usaldusväärset hinnata kromosoomhaiguste esinemise riski. Patsiendil on võimalus anda uus vereproov NIPTIFY kordusanalüüsiks. Üks kordusanalüüs on patsiendile tasuta. Rohkem infot **NIPTIFY.ee/tulemused**

METODOIKA

NIPTIFY testi käigus analüüsitakse raseda naise vereproovist eraldatud rakuvaba DNA Focus Plus meetodiga (*Fragmented DNA Compact Sequencing Assay for enriched fetal material*) ja sekveneeritakse Illumina tehnoloogiaga. Terve genoomi andmete põhjal arvatatakse loote kromosoomhaiguste riskihinnangud.

RISKID JA METOODIKAST TULENEVAD PIIRANGUD

NIPTIFY ei asenda loote ultraheliuuringut, seerumskriiningut ega ole diagnostiline test. Seetõttu jääb võimalus vale-negatiivseteks või vale-positiivseteks tulemusteks. Test võib anda valetulemusi erinevatel kliinilistel põhjustel nagu näiteks platsenta või ema mosaiksus, emal esinevad kromosoomianomaaliad või kasvaja, või patsiendist mittesõltuvat tehnilistel põhjustel. Madala kromosoomhaiguse riskiga testi tulemus ei välista teisi loote arengu kõrvalekaldeid, mida tuvastatakse ultraheli uuringuga. NIPTIFY ei anna infot loote arengurikete kohta nagu näiteks aju või südame arengurikked, selgroo arengurikked, loote kasvu häired jt. NIPTIFY abil ei ole võimalik määrata sugukromosoomide anomaaliad (välja arvatud Turneri sündroom), mosaikisust, balanseeritud translokatsioonide ja monogeeniseid harvikaugusi. NIPTIFY testi ei saa teha mitmikraseduse korral või kui patsiendil on käesoleva raseduse ajal tuvastatud pahaloolumuline kasvaja. Rohkem infot **NIPTIFY.ee/oluline-teada**

* DiGeorge mikrodeletsiooni (22q11) määramise tundlikkus on arvatud piiratud hulga kontrollproovide põhjal. Teaduskirjanduse põhjal on eeldatav NIPT testi tundlikkus 22q11 määramisel 70 - 90%.

Kinnitan, et tutvusin nõusoleku vormi informatsiooniga ja olen nõus andma vereproovi NIPTIFY testiks.

Patsiendi ees- ja perekonnanimi / Имя пациента.....

Patsiendi isikukood / Личный идентификационный код.....

Patsiendi allkiri / Подпись..... Kuurpæv / Дата

NIPTIFY Focus Plus оценявает риск наличия у плода хромосомных заболеваний, начиная с 10+ недели беременности. Для теста необходимо до двух пробирок венозной крови пациентки. Анализ нацелен на выявление риска трисомии 13 (**синдром Патау**), 18 (**синдром Эдвардса**), 21 (**синдром Дауна**) хромосома, отсутствия второй X хромосомы у девочек (синдром **Тёрнера**, моносомия X) и микроделеция 22q11 (**синдром Ди Джорджи**). При желании пациентки возможно определить **хромосомный пол плода**.

Чувствительность теста NIPTIFY в отношении вышеупомянутых трисомии (трисомии 13-ого, 18-ого, 21-ого хромосома), моносомии X и микроделеции 22q11* больше чем 99,9%. Специфичность больше чем 99,9% в случае трисомии 21-ого и 18-ого хромосома и микроделеции 22q11. В случае моносомии X и трисомии 13-ого хромосома специфичность 99,2%.

Скрининг всего генома плода помогает в некоторых случаях выявить другие клинически значимые хромосомные отклонения (т.н. **случайные находки**). Случайные находки могут быть риском для здоровья матери и плода. Тест может обнаружить трисомию или моносомию других аутомсом кроме 13, 18 или 21. Клинически наиболее значимыми случайными находками являются трисомии 16 и 22. Также может тест выявить риск для синдромов **микроделений**. Клинически значимые микроделений Вильямса-Бойрена (7q11), синдром делеции 1р36, Ангельмана/Прадера-Вилли (15q), Вольфа-Хиршхорна (4p), Якобсена (11q), синдром кошачьего крика (5p) и синдром Лангера-Гиедиона (8q). Дополнительная информация **NIPTIFY.ee**

РЕЗУЛЬТАТЫ

Результаты NIPTIFY отправляются в Digilugu не позже чем через 10 рабочих дней после получения пробы крови лабораторией Tervisetehnoloogiate Arenduskeskus. Результат теста и необходимость дополнительных анализов должен быть объяснен пациенту врачом, акушеркой или медицинским генетиком. Тест может дать три различных результата:

Низкий риск. Результат означает, что у плода не обнаружено ни трисомии 13- ого, 18- ого, или 21- ого хромосома, моносомии X, микроделеции 22q11 или случайных находок. Вероятность хромосомного заболевания плода крайне мала. Предполагается стандартное наблюдение за ходом беременности.

Высокий риск. Результат означает, что с большой долей вероятности у плода могут быть трисомия 13-ого, 18-ого или 21-ого хромосома, моносомия X или микроделеция 22q11. В случае высокого риска, пациенту необходимо проконсультироваться с врачом или медицинским генетиком, который будет принимать решения с пациенткой о дополнительных тестах. Основываясь исключительно на результате NIPTIFY не следует принимать никаких решений о течения беременности, так как высокий риск хромосомных заболеваний должен быть подтвержден инвазивным диагностическим тестом (проверка околоплодных вод).

Случайное нахождение. У плода выявлен высокий риск клинически значимой случайной находки. В случае случайной находки, пациенту необходимо проконсультироваться с врачом или медицинским генетиком, который будет принимать решения с пациенткой о дополнительных тестах. Основываясь исключительно на результате NIPTIFY не следует принимать никаких решений о течения беременности, так как высокий риск случайной находки должен быть подтвержден с помощью УЗИ или инвазивным диагностическим тестом (проверка околоплодных вод).

Невозможно определить риск. Результат означает, что на основании проанализированной пробы крови невозможно точно определить риск. В этом случае пациентка может еще раз сдать кровь и провести тест повторно. Один повторный анализ проводится бесплатно. Больше информации по ссылке **NIPTIFY.ee/tulemused**

МЕТОДОЛОГИЯ

При тесте NIPTIFY анализируется бесклеточная ДНК, извлеченная из образца крови беременной женщины, методом Focus Plus (*Fragmented DNA Compact Sequencing Assay for enriched fetal material*) и секвенируется с помощью технологии Illumina. На основе данных всего генома определяют оценки риска хромосомных заболеваний плода.

РИСКИ И ОГРАНИЧЕНИЯ, СВЯЗАННЫЕ С МЕТОДИКОЙ

NIPTIFY не заменяет УЗИ и анализа сыворотки крови. NIPTIFY не является диагностическим тестом, в связи с этим остается риск получить ложно- положительный или ложно-отрицательный результаты. Тест может дать ложные результаты по ряду клинических причин (например, плацентарный или материнский мозаицизм, наличие у матери опухолей или хромосомных аномалий) или не зависящих от пациентки технических причин. Низкий риск наличия хромосомного заболевания по результатам теста не исключает иных отклонений в развитии плода, выявляемых при помощи УЗИ. NIPTIFY не дает информации о пороках развития плода, таких как пороки развития мозга, сердца или позвоночника, нарушения роста плода и прочее. При помощи NIPTIFY нельзя определить аномалии половых хромосом (исключение составляет синдром Тёрнера), хромосомный мозаицизм, сбалансированные транслокации и моногенные заболевания. Тест NIPTIFY не проводится в случае многоплодной беременности, а также при обнаружении у пациентки злокачественной опухоли. Дополнительная информация на сайте **NIPTIFY.ee/oluline-teada**

* Чувствительность обнаружения микроделеции Ди Джорджи (22q11) основана на анализе ограниченного количества контрольных образцов. На основе научной литературы, ожидаемая чувствительность теста NIPT для обнаружения микроделеции 22q11 70 - 90%.

Подтверждаю, что ознакомилась с информацией, содержащейся в форме, и согласна дать пробу крови для проведения теста NIPTIFY.