



KARAKTERISTIKE TESTA NIFTY

1. Test NIFTY primarno je namijenjen otkrivanju trisomija kromosoma 21, 18 i 13, pri čemu kombinirana stopa detekcije iznosi više od 99 %.
2. Test NIFTY može se napraviti od 10. do 24. tjedna trudnoće.
3. Na zahtjev ginekologa moguće je zatražiti i analizu aneuploidija spolnih kromosoma. Stopa detekcije aneuploidija spolnih kromosoma iznosi 95 %. Informacije o aneuploidijama spolnih kromosoma izdaju se u posebnom dokumentu.
4. U slučaju analize spolnih kromosoma, na laboratorijskim rezultatima bit će naveden i spol fetusa. Analizom je moguće odrediti spol fetusa s 98 %-tnom pouzdanošću, međutim taj podatak ne može se koristiti za dijagnosticiranje spolno vezanih bolesti.
5. Test NIFTY prikladan je za jednoplodne i blizanačke trudnoće, kao i za trudnoće pomoću medicinski potpomognute oplodnje i trudnoće s doniranom jajnom stanicom.
6. Rezultati testa NIFTY obično budu dostavljeni u roku od 6 do 10 dana, a najkasnije u roku od 14 dana. Rezultati testa moraju se tumačiti u kontekstu svih raspoloživih kliničkih nalaza i obiteljske povijesti bolesti.
7. Uzorak krvi mora biti prikupljen u epruvetu koja se nalazi u setu NIFTY. Do dolaska DHL-ovog kurira, uzorak krvi treba držati na sobnoj temperaturi. S obzirom na to da duljina trajanja transporta utječe na kvalitetu uzorka, molimo Vas da uzorak pošaljete na dan vađenja krvi. Uzorak mora biti dostavljen u laboratorij u roku od 96 sati od prikupljanja.

OGRANIČENJA TESTA NIFTY

1. U slučaju blizanačke trudnoće nije moguća analiza spolnih kromosoma. Također, na laboratorijskim rezultatima neće biti naznačen podatak o spolu fetusa.
2. U rijetkim slučajevima (2,5 %) potrebno je poslati novi uzorak krvi kako bi se ponovila analiza zbog nedovoljne koncentracije fetalne DNK u uzorku majčine krvi, nepredviđenog oštećenja uzorka ili nepredviđene greške tijekom postupka analize.
3. Na pouzdanost testa mogu utjecati sljedeći čimbenici: transfuzija, transplantacija, imunoterapija i liječenje matičnim stanicama. Također, na pouzdanost testa utječe prisutnost mozaicizma (fetusa, posteljice ili majke).
4. Test NIFTY nije preporučljivo raditi u slučaju blizanačke trudnoće kod koje je nakon 8. tjedna trudnoće došlo do sindroma nestalog blizanca (*engl. Vanishing Twin Syndrome*). Unatoč tome, test se može napraviti u slučaju ako je do nestajanja jednog od fetusa došlo prije 8. tjedna trudnoće.
5. Test NIFTY nije dijagnostički test, zbog čega svaki visokorizični rezultat mora biti potvrđen dijagnostičkim postupkom (amniocentezom ili biopsijom korionskih resica).

	Specifičnost	Osjetljivost
trisomija 21	99,95 %	99,17 %
trisomija 18	99,95 %	98,24 %
trisomija 13	99,96 %	100,00 %
spol	Pouzdanost određivanja spola iznosi 98 %.	
aneuploidije spolnih kromosoma	Pouzdanost otkrivanja aneuploidija spolnih kromosoma iznosi 95 %.	
trisomija 9 trisomija 16 trisomija 22	Osjetljivost i specifičnost otkrivanja trisomija kromosoma 9, 16 i 22 još uvijek nisu točno definirane, jer je za pravilnu statističku analizu potreban dovoljan broj pozitivnih uzoraka.	
sindrom mačjeg plača Prader-Willijev sindrom Angelmanov sindrom Jacobsenov sindrom DiGeorgeov sindrom II mikrodelecija 1p36 mikrodelecija 2q33.1 mikrodelecija 16p12.2 Van der Woudeov sindrom	Osjetljivost i specifičnost otkrivanja mikrodelecija još uvijek nisu točno definirane, jer je za pravilnu statističku analizu potreban dovoljan broj pozitivnih uzoraka.	



Osim analize trisomija kromosoma 21, 18 i 13 te aneuploidija spolnih kromosoma, od sada je moguće zatražiti i analizu nekih mikrodelecija, trisomija kromosoma 22, 16 i 9 te Van der Woudeovog sindroma.

MIKRODELECIJE

Trenutno je s visokom pouzdanošću moguće otkriti mikrodelecije opisane u nastavku.

Sindrom mačjeg plača (sindrom Cri-du-chat)

Kod jednog od 20.000 do 50.000 poroda rodi se beba koja ima sindrom mačjeg plača. Karakteristični simptomi za ovaj sindrom su zaostajanje u razvoju, intelektualne poteškoće, slab mišićni tonus u djetinjstvu itd. Sindrom je posljedica delecije na vrhu kratkog kraka „p” kromosoma 5 (delecija 5p), do koje najčešće dolazi slučajno prilikom formiranja spolnih stanica ili u ranom razvoju fetusa.

Mikrodelecija 1p36

Delecija dijela kromosoma p36 na kromosomu 1 uzrokuje teške intelektualne poteškoće. Većina osoba s ovim sindromom nikad ne nauči govoriti, a osim toga imaju i karakteristične crte lica, slab mišićni tonus, poteškoće s gutanjem, vidom i sluhom te mnoge druge ozbiljne probleme. Ovaj sindrom pojavljuje se kod 1 od 5.000 do 10.000 novorođene djece.

Mikrodelecija 2q33.1

U slučaju da pri formiranju spolnih stanica roditelja dođe do delecije regije q33.1 na kromosomu 2, dijete će imati različite poteškoće koje uključuju usporen rast, poteškoće s učenjem, tanku i rijetku kosu te poteškoće s hranjenjem. Uzrok tih simptoma najvjerojatnije je nedostatak gena *STAB2*, koji se nalazi u deletiranoj regiji kromosoma 2.

16p12.2

Mikrodelecija na dijelu p12.2 kromosoma 16 je rijetka pojava s kojom su povezani vrlo različiti klinički simptomi (problemi s hranjenjem, ponavljajuće upale ušiju, bolesti srca, nizak rast), koji mogu, ali ni ne moraju biti prisutni, zbog čega je vrlo teško prepoznati ovaj sindrom. Većina osoba s ovim sindromom također ima usporen razvoj i slabije kognitivne sposobnosti.

Jacobsenov sindrom

Jacobsenov sindrom posljedica je mikrodelecije terminalnog dijela q23 kromosoma 11. Uobičajene karakteristike ovog sindroma su intelektualne poteškoće, karakteristične crte lica i razni zdravstveni problemi, uključujući srčane mane i poremećaje u krvotoku. Ovaj sindrom pojavljuje se kod 1 od 100.000 novorođene djece.

Angelmanov sindrom

Angelmanov sindrom posljedica je delecije malog dijela kromosoma 15 (15q11.2-q13) naslijeđenog od majke. Ova mikrodelecija uzrokuje ozbiljne intelektualne i razvojne poremećaje, poremećaje spavanja, grčeve i grčevite pokrete. Osobe s ovim sindromom također imaju problema s ravnotežom i hodanjem, ali su uglavnom veselog karaktera i često se smiju. Ovaj sindrom pojavljuje se kod 1 od 20.000 novorođene djece.

Prader-Willijev sindrom

Prader-Willijev sindrom posljedica je delecije malog dijela kromosoma 15 (15q11.2-q13) naslijeđenog od oca. Ova mikrodelecija uzrokuje slab tonus mišića, nizak rast, nepotpun razvoj spolnih obilježja, kognitivnu invalidnost, problematično ponašanje i kroničan osjećaj gladi, što može dovesti do prekomjernog jedenja i pretilosti opasne po život.

DiGeorgeov sindrom

DiGeorgeov sindrom posljedica je delecije malog dijela kromosoma 22 (22q11.2). Za osobe s ovim sindromom karakteristične su specifične crte lica, srčane mane, slabo djelovanje imunološkog sustava, komplikacije povezane s niskom razinom kalcija u krvi, zakašnjeni razvoj te emocionalni problemi. Ozbiljnost problema povezanih s ovim sindromom može se značajno razlikovati u pojedinačnim slučajevima. Ovaj sindrom pojavljuje se relativno često, kod 1 od 4.000 novorođene djece.

TRISOMIJE

Trisomija kromosoma 22 većinom je letalna i čest je uzrok spontanih pobačaja u prvom tromjesečju trudnoće. Trudnoća rijetko potraje do drugog tromjesečja, još rjeđe porod bude uspješan, a dijete najčešće ne preživi dulje od nekoliko dana.

Trisomija kromosoma 16 najčešća je trisomija koja dovodi do spontanog pobačaja. Rođenje živoga djeteta s trisomijom kromosoma 16 nije moguće.

Trisomija kromosoma 9 je letalna, što znači da većina djece s ovom trisomijom umre prije ili odmah nakon rođenja.

DRUGE KROMOSOMSKE ABNORMALNOSTI

Van der Woudeov sindrom je posljedica genske mutacije na kromosomu 1, koja uzrokuje rascjep usne, rascjep nepca i udubljenja na donjoj usni te brojne zdravstvene poteškoće, kao što su urođene srčane mane, mrmrljanje i poremećaji mozga. Ovaj sindrom pojavljuje se kod 1 od 100.000 do 40.000 novorođene djece.

PROVEDBA TESTIRANJA

Provedba testiranja u potpunosti je jednaka kao i do sada. Ako želite naručiti analizu mikrodelecija, trisomija kromosoma 22, 19 i 6 te Van der Woudeovog sindroma, u web-aplikaciji kao vrstu usluge odaberite „NIFTY PLUS”.