

Mitteinvasiivne sünnieelne sõeluuring

## PATSIENDI NÕUSOLEKU VORM

NIPTIFY Focus Plus on CE-IVD märgisega sõeluuring, mis hindab loote kromosomaalsete haiguste riski alates 10+ rasedusnädalast. Uuringu 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 mikrodeletsiooni 22q11 suhtes. Monosoomia X ja trisoomia 13 suhtes on testi spetsiifilisus 99,2%.

### ÜLE-GENOOMNE UURING ja JUHULEIUD

NIPTIFY testi käigus teostatakse kogu genoomi uuring, millel on võime tuvastada tervete kromosoomide koopiaarvu muutusi (**trisoomiad** ja **monosoomiad**) ning deletsioone ja duplikatsioone kliiniliselt olulistest genoomi piirkondades (**mikrodeletsioonid** ja **mikroduplikatsioonid**). Analüüsi on kaasatud nelja tüüpi kõrvalekaldeid: trisoomia või monosoomia teistes autosoomides kui 13, 18 ja 21; osalise muutused kromosoomides 13, 18, 21; **sugukromosoomide kõrvalekaldeid** nagu Klinefelteri sündroom (XXY), Jacobi sündroom (XYY) või trisoomia X (XXX) ning mikrodeletsioonid ja mikroduplikatsioonid kliiniliselt olulistest genoomi piirkondades. NIPTIFY raporteerib nimetatud kõrvalekaldeid kui **juhuleid** ja **AINULT SIIS**, kui tuvastatakse muutuse kõrge risk. Juhuleid ei ole kliiniliselt valideeritud. Rohkem informatsiooni uuritavate juhuleid piirkondade ja kaasuvate haiguste kohta leiab kodulehelt [NIPTIFY.ee/tulemused](http://NIPTIFY.ee/tulemused)

### TULEMUSED

NIPTIFY tulemused saadetakse Digiloosse hiljemalt 10 tööpäeva jooksul pärast vereproovi jõudmist Tervisetehnoloogiate Arenduskeskuse laborisse. Testi tulemuse ja järgnevat analüüside vajaduse peab patsiendile selgitama arst, ämmaemand või meditsiinigeneetik. Test võib anda järgmised tulemused:

**Madal risk.** Tulemus näitab, et proovis ei tuvastatud trisoomiat 13, 18, 21, monosoomia X, 22q11 mikrodeletsiooni. Tõenäosus, et lootel esineb kromosoomihaigus 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 kromosoomihaiguse kõrge riski peaks kinnitama invasiivse diagnostilise testiga (looteveeuuringuga).

**Juhuleid.** Lootel on tuvastatud kõrge risk kliiniliselt olulisele juhuleiule. Juhuleid 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 juhuleid korral peaks kõrge riski kinnitama ultraheliuuringuga või invasiivse diagnostilise testiga (looteveeuuringuga).

**Ei ole võimalik määrata.** Vereproovi põhjal ei olnud võimalik usaldusväärselt hinnata kromosoomihaiguste esinemise riski (vähem kui 0,5% juhtudest). Patsiendil on võimalus anda uus vereproov NIPTIFY kordusanalüüsiks. Üks kordusanalüüs on patsiendile tasuta. Rohkem infot [NIPTIFY.ee](http://NIPTIFY.ee)

### METOODIKA

NIPTIFY uuringu 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 arvutatakse loote kromosoomihaiguste riskihinnangud.

### RISKID JA METOODIKAST TULENEVAD PIIRANGUD

NIPTIFY ei asenda loote ultraheliuuringut, seerumskriinungit ega ei ole diagnostiline test. Seetõttu jääb võimalus vale-negatiivseteks või vale-positiivseteks tulemusteks. Test võib anda valetulemusi erinevatel kliinilistel põhjustel: platsenta või ema mosaiiksus, kromosoomianomaaliad emal esineva kasvaja korral, ema on uuritava aneuploidisuse kandja või teised loogilised ja tehnilised põhjused. Madala kromosoomihaiguse riskiga testi tulemus ei välista teisi loote arengu kõrvalekaldeid, mida tuvastatakse ultraheliuuringuga. NIPTIFY ei anna informatsiooni loote arenguriskide kohta nagu näiteks aju või südame arenguhäired, selgroo väärendid, loote kasvupeetus jt. NIPTIFY ei ole valideeritud mosaiiksuse, tasakaalustatud translokatsioonide ja punktmutatsioonidega monogeensete haiguste tuvastamiseks. NIPTIFY testi ei saa teha mitmikraseduse korral või kui patsiendil on raseduse ajal diagnoositud pahaloomuline kasvaja. Rohkem infot [NIPTIFY.ee](http://NIPTIFY.ee)

\* DiGeorge mikrodeletsiooni (22q11) määramise tundlikkus on arvatud teinud hulga kontrollproovide põhjal. Teaduskirjanduse põhjal on eeldatav NIPT testi tundlikkus 22q11 määramisel 75 - 100%.

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

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

Patsiendi isikukood / Личный идентификационный код.....

Patsiendi allkiri / Подпись..... Kuurpäev / Дата .....

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 Пatau**), 18-ой (**синдром Эдвардса**), 21-ой (**синдром Дауна**) хромосомы, отсутствия второй X хромосомы у девочек (**синдром Тёрнера**, 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.ee/ru/результаты](http://NIPTIFY.ee/ru/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 Tervisetehnoloogiate 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.ee/ru/](http://NIPTIFY.ee/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 зависящим 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.ee/ru/](http://NIPTIFY.ee/ru/)

\* Чувствительность определения микроделеции Диджорджи (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.**