

NIPT – neinvazivni predrojtstveni testi

NIPT so najzanesljivejši (več kot 99%) presejalni testi za odkrivanje najpogostejših kromosomskih aneuploidij ploda, ki se jih lahko opravi v prvem trimesečju in se jih danes priporoča vsem nosečnicam ne glede na starost. NIPT je presejalno testiranje s katerimi se določi verjetnost najpogostejših kromosomskih nepravilnosti pri plodu. Res je, da se tveganje za rojstvo otroka s kromosomsko nepravilnostjo viša s starostjo nosečnice, hkrati pa lahko do tovrstnih nepravilnosti pride kadarkoli, ne glede na starost. Poleg tega se analizirajo tudi aneuploidije spolnih kromosomov in izbranih mikrolecij, njihov nastanek pa ni povezan s starostjo nosečnice

Gre za genetsko analizo majhnih delcev plodove DNK, ki krožijo v materini krvi. Poleg delcev DNK matere, se v krvi nahajajo tudi delci DNK ploda, ki izvirajo iz posteljice. Za analizo je tako potreben zgolj vzorec materine krvi, ki ga pošljemo v laboratorij. Tam ločijo materino in plodovo prostocelično DNK ter pri slednji nadaljujejo z analizo. Ugotavljajo napake v številu kromosomov in mikrolecije (majhne napake na kromosomih). Test se lahko opravi že po 10. tednu nosečnosti. Rezultati so na voljo v roku od 10-14 dni in so podani kot nizko ali visoko tveganje za testirana stanja. Pravilnost ugotovitve je praviloma večja od 99%.

Primeren je za **nosečnice**:

- ✓ vseh starosti, ki želijo poleg testa nuhalne svetline in dvojnega hormonskega testa opraviti še test z višjo zanesljivostjo in širšim naborom kromosomskih nepravilnosti
- ✓ s povišanim tveganjem za kromosomske nepravilnosti pri plodu, ugotovljene z UZ meritvijo nuhalne svetline in dvojnim (ali četvernim) hormonskim testom => v tem primeru se pacientko napoti na Ginekološko kliniko, kjer opravijo test v okviru zdravstvenega zavarovanja
- ✓ ki nosijo enojčke ali dvojčke
- ✓ ki so zanosile po IVF z lastno ali donorsko celico
- ✓ nosečnice, ki ne želijo opraviti invazivnega posega amniocenteze

PANORAMA™

Neinvazivno prenatalno testiranje (NIPT) vodilnega ponudnika genetskih storitev na svetu – Natera. Tehnologija deluje po principu določevanja SNP-jev ali polimorfizmov posameznega nukleotida v dednem zapisu.

DNK ali dedni zapis posameznikov se med seboj razlikuje v 1%. To razliko med posamezniki imenujemo polimorfna nukleotidna zaporedja. Tehnologija SNP je **zmožna zaznave razlik** med posamezniki in med posameznimi bolezenskimi genetskimi stanji. Razlikovanje med materino in plodovo DNK je ključno, da rezultati testa vsebujejo nizko število **lažno pozitivnih in lažno negativnih rezultatov**.

Visoka zanesljivost:

- ✚ V povprečju >99% zanesljivost, pri trisomiji 21, 18 in 13.
- ✚ 83% klinična senzitivnost pri DiGeorge sindromu, ki je po pogostosti, takoj za Downovim sindromom.
- ✚ Več kot 95% pozitivna napovedna vrednost za Downov sindrom.
- ✚ 100% natančnost pri določitvi spola

Paketa NIPT Panorama™ presejata za sledeče najpogostejše kromosomske nepravilnosti:

<p>1. Panorama™ DVOJČKI</p> <p>a) AVTOSOMNE ANEVPLOIDIJE Trisomijo 21 (sindrom Down) Trisomijo 13 (sindrom Patau) Trisomijo 18 (sindrom Edwards)</p> <p>b) TRIPLOIDIJO</p> <p>c) SPOL PLODA</p> <p>* Test je primeren za enoplodne in dvoplodne nosečnosti.</p> <p>Cena: 390 €</p>	<p>2. Panorama™ PLUS</p> <p>a) AVTOSOMNE ANEVPLOIDIJE Trisomijo 21 (sindrom Down) Trisomijo 13 (sindrom Patau) Trisomijo 18 (sindrom Edwards)</p> <p>b) ANEVPLOIDIJE SPOLNIH KROMOSOMOV Sindrom Turner (Monosomija X) Sindrom XXX (Trisomija X) Sindrom Klinefelter (XXY) Sindrom Jacobs (YYY)</p> <p>c) MIKRODELECIJE 22q11.2 (DiGeorge sindrom)</p> <p>d) TRIPLOIDIJO</p> <p>e) SPOL PLODA</p> <p>* Test je primeren za enoplodne nosečnosti in dvoplodne nosečnosti z enojajčnimi dvojčki.</p> <p>Cena: 490 €</p>
---	---

VERACITY®

NIPT VERACITY® je test vrhunskega evropskega laboratorija Medicover Genetics Ltd., s sedežem v Nemčiji. Je tarčno usmerjen test, ki analizira najpogostejše kromosomske nepravilnosti ploda. Je neinvaziven test in ne predstavlja tveganja za mamo in plod ter se ga lahko opravi kadarkoli po 10. tednu nosečnosti. Primeren je za enoplodne in dvoplodne nosečnosti ter nosečnice, ki so zanosile po IVF postopku s svojo ali donorsko celico. Za test potrebujemo le vzorec materine krvi.

NIPT VERACITY® uporablja edinstveno tehnologijo obogatitve tarčnih zajemov in sekvenciranje nove generacije. Slednja ji omogočata globoko analizo izbranih področij in natančno določanje fetalne frakcije (deleža prostocelične DNK ploda v materini krvi), kar bistveno vpliva na zanesljivost rezultatov – ta je več kot 99%.

Namenjen je:

- ✚ Nosečnicam vseh starosti, ki so noseče vsaj 10 tednov
- ✚ Enoplodnim in dvoplodnim nosečnostim
- ✚ Nosečnostim z izginulim dvojčkom
- ✚ Nosečnostim po IVF postopku (lastna ali donorska celica)

Paketi NIPT Veracity®

Veracity® OSNOVNI	Veracity® STANDARD	Veracity® RAZŠIRJENI
<p>a) AVTOSOMNE ANEVPLOIDIJE Downov sindrom (Trisomija 21) Edwardsov sindrom (Trisomija 18) Patau sindrom (Trisomija 13)</p> <p>b) SPOL PLODA</p> <p>Cena: 350 €</p>	<p>a) AVTOSOMNE ANEVPLOIDIJE Downov sindrom (Trisomija 21) Edwardsov sindrom (Trisomija 18) Patau sindrom (Trisomija 13)</p> <p>b) ANEVPLOIDIJE SPOLNIH KROMOSOMOV Turner sindrom (Monosomija X) Trojni X sindrom (Trisomija X) Klinefelterjev sindrom (XXY) Jacobsov sindrom (XYY) XXYY sindrom</p> <p>c) SPOL PLODA</p> <p>Cena: 390 €</p>	<p>a) AVTOSOMNE ANEVPLOIDIJE Downov sindrom (Trisomija 21) Edwardsov sindrom (Trisomija 18) Patau sindrom (Trisomija 13)</p> <p>b) ANEVPLOIDIJE SPOLNIH KROMOSOMOV Turner sindrom (Monosomija X) Trojni X sindrom (Trisomija X) Klinefelterjev sindrom (XXY) Jacobsov sindrom (XYY) XXYY sindrom</p> <p>c) MIKRODELECIJE DiGeorge sindrom (22q11.2) 1p36 delecijski sindrom Smith-Magenis sindrom (17p11.2) Wolf-Hirschhorn sindrom (4p16.3)</p> <p>d) SPOL PLODA</p> <p>Cena: 590 €</p>

VERAgene®

VERAgene®+ SMA je edinstven NIPT nove generacije, ki s kombinacijo odkrivanja kromosomskih nepravilnosti ter s presejanjem za monogenske dedne bolezni poda celovito informacijo o nosečnosti. Opravi se že od 10. tedna nosečnosti dalje. VERAgene + SMA je edini neinvazivni prenatalni test, ki hkrati analizira **aneuploidije, mikrodelecije in monogenske bolezni**. Bolezni, ki jih pregleduje VERAgene, so povezane z zmernim do hudim fenotipom s pomembnim vplivom na kakovost življenja.

VERAgene + SMA poda oceno tveganja za najpogostejše kromosomske nepravilnosti in hkrati napove verjetnost, da je plod od svojih bioloških staršev prejel obe kopiji genske mutacije, ki pri njem lahko povzročita razvoj redke, a hude genske bolezni. **Analizira 101 monogeno bolezen**, med katerimi sta cistična fibroza, spinalna mišična atrofija idr..

VERAgene® + SMA preseja za sledeče nepravilnosti:

a) AVTOSOMNE ANEUPLOIDIJE

Downov sindrom (Trisomija 21)
Edwardsov sindrom (Trisomija 18)
Patau sindrom (Trisomija 13)

b) ANEUPLOIDIJE SPOLNIH KROMOSOMOV

Turner sindrom (Monosomija X)
Trojni X sindrom (Trisomija X)
Klinefelterjev sindrom (XXY)
Jacobsov sindrom (XYY)
XXYY sindrom

c) MIKRODELECIJE

DiGeorge sindrom (22q11.2)
1p36 delecijski sindrom
Smith-Magenis sindrom (17p11.2)
Wolf-Hirschhorn sindrom (4p16.3)

d) SPOL PLODA

e) MONOGENSKE BOLEZNI 101* monogenih bolezni pri bioloških starših.

<https://medicover-genetics.com/wp-content/uploads/2023/03/VERAgene-panels-final-230322-scaled.jpg>

*rezultat testiranja prenašalstva za SMA je vezano na enega od staršev, medtem ko je rezultat za preostalih 100 avtosomno recesivnih in X-vezanih monogenih bolezni vezan na plod.

Cena: 990 €

Adventia®

Test Adventia®, je specializirana genetska preiskava, ki ugotavlja ali ste zdravi prenašalec oz. prenašalka določene dedne genetske bolezni, ki bi se lahko prenesla na vaše potomce.

Vsi ljudje smo prenašalci vsaj ene genetske okvare, pa čeprav smo popolnoma zdravi. Tudi vaša družina je lahko v celoti brez znakov katerekoli genetske bolezni in tako vam niti na misel ne pride, da bi se slednja lahko razvila pri vašem otroku.

Test Adventia®, vrhunskega nemškega laboratorija Medcover Genetics Ltd., ugotavlja status prenašalstva za avtosomno recesivne in X-vezane monogenske dedne bolezni. Za slednje je značilno, da se bolezen ne razvije, v kolikor ima posameznik le eno kopijo okvarjenega gena, ki jo je podedoval po enem od staršev. Kadar pa sta oba starša zdrava prenašalca iste genetske okvare, obstaja nevarnost, da bo otrok od vsakega od njiju prejel ravno okvarjeno kopijo gena. V tem primeru je potomec prejel dve kopiji mutacije, kar bo pri njem privedlo do razvoja bolezni.

Ugotavljanje statusa prenašalstva za dedne bolezni je torej še posebej smiselno za pare, ki načrtujejo družine. Ugotovitve testa Adventia® lahko parom med drugim odprejo tudi pot do predimplantacijske genetske diagnostike in s tem večjih možnosti do rojstva zdravega otroka.

Paketi Adventia®

Pri testu Adventia® lahko izbirate med tremi različnimi paketi:

Adventia® 1	Adventia® 20	Adventia® 229
<p>Testiranje prenašalstva za 1 gensko bolezen:</p> <ul style="list-style-type: none">- spinalna mišična atrofija- mišična distrofija Duchenne,- cistična fibroza,- sindrom fragilnega X,- alfa-talasemija (HBA1, HBA2),- beta-talasemija in- bolezen srpastih celic (HBB) <p>Cena: 290-390€</p>	<p>Testiranje prenašalstva za 20 genskih bolezni</p> <p>https://medgen.si/wp-content/uploads/Adventia_20_panel-1-1.pdf</p> <p>Cena: 550€</p>	<p>Testiranje prenašalstva za 229 genskih bolezni</p> <p>https://medgen.si/wp-content/uploads/Adventia_229_Panel-1.pdf</p> <p>Cena: 650€</p>