



KARAKTERISTIKE TESTA NIFTY

1. Test NIFTY primarno je namijenjen otkrivanju trisomija hromozoma 21, 18 i 13, pri čemu kombinirana stopa detekcije iznosi više od 99 %.
2. Test NIFTY može se napraviti od 10. do 24. sedmice trudnoće.
3. Na zahtjev ginekologa moguće je zatražiti i analizu aneuploidija spolnih hromozoma. Stopa detekcije aneuploidija spolnih hromozoma iznosi 95 %. Informacije o aneuploidijama spolnih hromozoma izdaju se u posebnom dokumentu.
4. U slučaju analize spolnih hromozoma, 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 ćelijom.
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 porodične historije 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 dužina trajanja transporta utiče 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 hromozoma. 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 tokom postupka analize.
3. Na pouzdanost testa mogu utjecati sljedeći faktori: transfuzija, transplantacija, imunoterapija i liječenje matičnim ćelijama. Također, na pouzdanost testa utiče prisutnost mozaicizma (fetusa, posteljice ili majke).
4. Test NIFTY nije preporučljivo raditi u slučaju blizanačke trudnoće kod koje je nakon 8. sedmice trudnoće došlo do sindroma nestalog blizanca (*engl. Vanishing Twin Syndrome*). Pored toga, test se može napraviti u slučaju ako je do nestajanja jednog od fetusa došlo prije 8. sedmice trudnoće.
5. Test NIFTY nije dijagnostički test, zbog čega svaki visokorizični rezultat mora biti potvrđen dijagnostičkim postupkom (amniocentezom ili biopsijom horionskih 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 hromozoma	Pouzdanost otkrivanja aneuploidija spolnih hromozoma iznosi 95 %.	
trisomija 9 trisomija 16 trisomija 22	Osjetljivost i specifičnost otkrivanja trisomija kromosoma 9, 16 i 22 još uvijek nisu tačno 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 tačno definirane, jer je za pravilnu statističku analizu potreban dovoljan broj pozitivnih uzoraka.	



Osim analize trisomija hromozoma 21, 18 i 13 te aneuploidija spolnih hromozoma, 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” hromozoma 5 (delecija 5p), do koje najčešće dolazi slučajno prilikom formiranja spolnih ćelija ili u ranom razvoju fetusa.

Mikrodelecija 1p36

Delecija dijela hromozoma p36 na hromozomu 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 ćelija 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 hromozoma 2.

16p12.2

Mikrodelecija na dijelu p12.2 hromozoma 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 hromozoma 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 hromozoma 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 hromozoma 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 hromozoma 22 (22q11.2). Za osobe s ovim sindromom karakteristične su specifične crte lica, srčane mane, slabo djelovanje imunog sistema, 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 hromozoma 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 duže od nekoliko dana.

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

Trisomija hromozoma 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 hromozomu 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.

Provođenje testiranja

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