

## Čestitke ob vaši nosečnosti!

Vemo, da je nosečnost eno najbolj vznemirljivih obdobij v življenju ženske, ki prinaša neizmerno srečo, a tudi skrb za zdravje otroka.

Na osnovi najnovejših dosežkov neinvazivnega predrojstvenega testiranja lahko z NIFTY® testom s pomočjo tehnologije sekvenciranja nove generacije z veliko natančnostjo odkrijemo tveganje za prisotnost določenih genetskih nepravilnosti, ki lahko pomembno vplivajo na zdravje vašega otroka.

### Kaj so trisomije?

Vsaka celica ima običajno 23 parov kromosomov, torej skupaj 46. Trisomija je strokovni izraz, ki predstavlja pojav dodatnega kromosoma v nekaterih ali vseh celicah. Pri otrocih s tako nepravilnostjo je prisotnih več prirojenih telesnih napak in mentalni razvojni zaostanek.

NIFTY® test je v prvi vrsti namenjen odkrivanju treh najpogostejših trisomij.

Pogostost na število rojstev:



Vir: Oxford Desk Reference: Clinical Genetics by Helen V. Firth and Jane A. Hurst. Oxford University Press, 2005.

### Ali naj opravi NIFTY test?

Pri nekaterih nosečnicah obstaja povišano tveganje za genetske nepravilnosti ploda. NIFTY® test je priporočljivo opraviti, kadar:

- Spadate v skupino starejših nosečnic
- Imate sami ali v družini že prisotne kromosomske nepravilnosti
- Imate povišano tveganje na osnovi ultrazvočnega pregleda zgodnje morfologije in nuhalne svetline

Test je primeren tudi za:

- Dvoplodne nosečnosti (samo za trisomije)
- Nosečnosti po postopku oploditve z biomedicinsko pomočjo
- Nosečnosti z donirano jajčno celico

Test lahko opravite nosečnice tudi na svojo željo, ne glede na starost ali predhodno določeno tveganje.

# NIFTY®

Neinvazivni predrojstveni test

### Kaj je NIFTY?

NIFTY® je enostaven, varen in zelo zanesljiv predrojstveni test, ki odkriva tveganje za pojav trisomije kromosomov 21, 18 in 13 z občutljivostjo in specifičnostjo, **višjo od 99 %**. Test je mogoče opraviti že od 10. tedna nosečnosti.

Test ponuja tudi dodatne možnosti testiranja za določene nepravilnosti spolnih kromosomov in sindrome mikrodelecij. Na željo bodočih staršev lahko izvid NIFTY testa razkrije tudi spol otroka.

## Prednosti testa NIFTY



### ZANESLJIV

Do marca 2018 opravljenih že več kot 3.000.000 NIFTY® testov.



### NATANČEN

V raziskavi, v kateri je sodelovalo 147.000 nosečnic, je bila dokazana 99 % natančnost testa.



### ENOSTAVEN

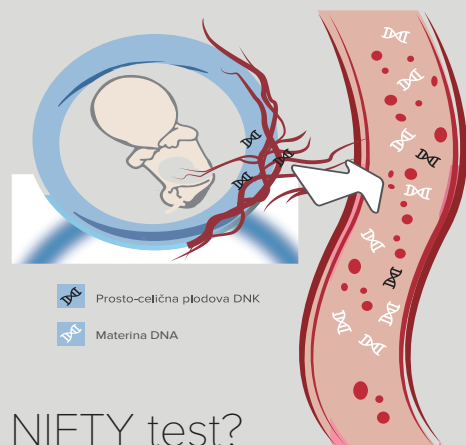
Že od 10. tedna nosečnosti iz 10 ml materine krvi.



### VAREN

Neinvaziven in brez tveganja.





**fDNA** Prosto-celična plodova DNK  
**mDNA** Materna DNA

## Kako se NIFTY® razlikuje od drugih predrojstvenih testov?

	Neinvazivno predrojstveno testiranje NIFTY®	Nuhalna svetlina ali dvojni hormonski test	Amniocenteza
Presejalni test	✓	✓	
Neinvazivnost	✓	✓	
Stopnja odkrivanja Downovega sindroma 99.5%	✓		✓
Stopnja lažno pozitivnih rezultatov <0.5%	✓		✓
Informacije o spolu in nepravilnostih spolnih kromosomov	✓		✓

## Kako deluje NIFTY test?

V času nosečnosti otrokova DNK prehaja v krvni obtok matere. Za NIFTY® test je potreben vzorec 10 ml matrine krvi od **10. tedna** dalje. V vzorcu krvi se analizira prosto-celična plodova DNK. Tako se odkriva prisotnost otrokovega normalnega, prevelikega ali premajhnega števila kromosomov. Rezultati testa so običajno znani v **6 do 10 dneh**.

### TRISOMIJE

Downov sindrom (trisomija 21)  
 Edwardsov sindrom (trisomija 18)  
 Patauov sindrom (trisomija 13)  
 Trisomija kromosoma 9  
 Trisomija kromosoma 16  
 Trisomija kromosoma 22



### ANEUPLOIDIJE SPOLNIH KROMOSOMOV

Turnerjev sindrom (monosomija X)  
 Klinefelterjev sindrom (trisomija XXY)  
 Trojni X sindrom (XXX)  
 Jacobsov sindrom (XYY sindrom)



### DELECIJE IN DUPLIKACIJE

Sindrom duplikacije 11q11-q13.3  
 Sindrom mikrolecije 12q14  
 Sindrom delecije 14q11-q22  
 Sindrom prekomerne rasti 15q26  
 Sindrom mikrolecije 16p11.2-p12.2  
 Sindrom mikroduplicacije 16p11.2-p12.2  
 Sindrom delecije 17q21.31  
 Sindrom duplikacije 17q21.31  
 Sindrom mikrolecije 1p36  
 Sindrom delecije 2q33.1 (Glass syndrome)  
 Sindrom delecije 5q21.1-q31.2  
 Sindrom delecije 8p23.1  
 Sindrom duplikacije 8p23.1  
 Angelmanov / Prader-Willijev sindrom  
 Alfa talasemija, sindrom mentalne zaostalosti  
 Sindrom neobčutljivosti na androgen (AIS)  
 Aniridija tipa II in sindrom WAGR  
 Sindrom Bannayan-Riley-Ruvalcaba (BRRS)  
 Sindrom Branchiootorenalne displazije (BOR) / Melnick-Frazerjev sindrom  
 Sindrom mačjih oči (CES)  
 Sindrom mikrolecije kromosoma 10q22.3-q23.31

Sindrom delecije kromosoma 18p  
 Sindrom delecije kromosoma 18q  
 Cornelia de Langejev sindrom (CDLS)  
 Cowdenov sindrom (CD)  
 Cri du Chat sindrom (delecija 5p)  
 Dandy-Walkerjev sindrom (DWS)  
 DiGeorgejev sindrom tipa 2 (DGS2)  
 Distalna artrogripoza tipa 2B (DA2B)  
 Duchennova/Beckerjeva mišična distrofija (DMD/BMD)  
 Dyggve-Melchior-Clausenov sindrom (DMC)  
 Feingoldjev sindrom  
 Holoprocencefalija tipa 1 (HPE1)  
 Holoprocencefalija tipa 4 (HPE4)  
 Holoprocencefalija tipa 6 (HPE6)  
 Jacobsoven sindrom  
 Langer-Giedionjev sindrom (LGS)  
 Leukodistrofija 11q14.2-q14.3  
 Mentalna zaostalost zaradi X vezanega pomanjkanja rastnega hormona (MRGH)  
 Sindrom mikroftalmije tipa 6, hipoplazija hipofize  
 Mikroftalmija z linearnimi poškodbami kože  
 Sindrom monosomije 9p

Orofaciodigitalni sindrom  
 Panhipopituitarizem, vezan na X kromosom  
 Potocki-Lupskjev sindrom (sindrom duplikacije 17p11.2)  
 Prader-Willijev sindrom (SIM1 sindrom)  
 Riegerjev sindrom tipa 1 (RIEG1)  
 Saethre-Chatzenjev sindrom (SCS)  
 Senzorinevralna gluhost in moška neplodnost  
 Sindrom Smith-Magenis  
 Ektrodaktilija tipa 3 (SHFM3)  
 Ektrodaktilija tipa 5 (SHFM5)  
 Prirojena hernia trebušne prepone (HCD/DIH1)  
 Trihorocefalija sindrom tipa 1 (TRPS1)  
 Van der Woudejev sindrom (VWS)  
 Wilmsov tumor 1 (WT1)  
 Limfoproliferativni sindrom vezan na X kromosom (XLP)  
 Sindrom mikroduplicacije Xp11.22-p11.23  
 Sindrom delecije kromosoma 10q



### NAKLJUČNE UGOTOVITVE

Poleg navedenih kromosomskih aberacij se med analizo lahko odkrijejo tudi druge kromosomske spremembe in so navedene kot naključne ugotovitve na rezultatu testa.



### DOLOČITEV SPOLA

Deček / Deklica / detekcija Y kromosoma



Za vse informacije o NIFTY® testu ali več podrobnosti o genetskih nepravilnostih, ki so navedene v brošuri, prosimo pogledajte na:

[www.niftytest.si](http://www.niftytest.si)

Storitve BGI in informativno gradivo niso nadomestilo za nasvet zdravnika, diagnozo ali zdravljenje. O primernosti uporabe NIFTY® testa v vašem primeru se vedno posvetujte z zdravnikom.

Kontaktirajte nas lahko tudi na:



+386 59 22 66 09



nifty.test@geneplanet.com

NIFTY je vodilni neinvazivni predrojstveni test (NIPT) na svetu. Do marca 2018 je bilo analizirano že več kot **3.000.000** vzorcev.