

Prin intermediul testului PreNata® NIPT (test prenatal neinvaziv) se determină prenatal, fără niciun risc pentru dvs. și copilul dvs., dacă copilul dvs. este afectat de mutații genetice care i-ar putea afecta dezvoltarea. În acest scop este necesară doar o probă de sânge de la dvs., în calitate de mamă. Testul PreNata® NIPT este un test de diagnosticare prin intermediul căruia se face o examinare a ADN-ului fetal din sângele matern în vederea detectării mutațiilor cromozomiale.

Cum funcționează testul PreNata® NIPT?

Detectarea unei cantități suficiente de ADN fetal în sângele matern este posibilă începând cu cea de-a 10-a săptămână de sarcină. Pentru aceasta, acest ADN fără celule (cfDNA) de origine placentară poate fi analizat utilizând secvențierea de generație următoare (NGS). Prin intermediul procedurii utilizate VeriSeq NIPT v2 de la illumina se poate efectua o examinare a întregului genom al ADN-ului fără celule (cfDNA) al fătului. Acesta poate fi diferențiat pe baza diferențelor de lungime ale fragmentelor de ADN matern și fetal. Secvențele de ADN fetal sunt analizate cantitativ pentru a detecta cromozomi suplimentari sau lipsă sau mutații parțiale (≥ 7 Mb). În acest scop, cu ajutorul unui software, se calculează o probabilitate a prezenței unor mutații cromozomiale specifice.

Ce mutații cromozomiale sunt examinate?

Testul PreNata® NIPT permite selectarea mai multor opțiuni cu un spectru de examinare diferit. Serviciile se pot alege în mod liber.

Opțiunea 1: Trisomiile 13, 18 și 21

Aceste trei trisomii, a căror frecvență crește odată cu vârsta mamei, sunt cele mai frecvente trisomii la copiii născuți vii:

- **Trisomia 21**
(sindrom Down, cu o incidență de aprox. 1:700)
- **Trisomia 18**
(sindrom Edwards, cu o incidență de aprox. 1:3000)
- **Trisomia 13**
(sindrom Patau, cu o incidență de aprox. 1:5000)

Opțiunea 2: Trisomiile 13, 18 și 21 inclusiv determinarea sexului

Suplimentar, dacă se dorește, se poate determina sexul copilului. Notificarea în conformitate cu preve-

derile Legii privind diagnosticul genetic se face la cerere după cea de-a 12-a săptămână de sarcină (săptămâna 14+0 de la ultimul ciclu menstrual) de către medicul curant.

Opțiunea 3: Trisomiile 13, 18 și 21, precum și determinarea cromozomilor sexuali, inclusiv determinarea sexului

Pe lângă trisomiile care trebuie examinate și determinarea sexului, pot fi examinate secțiunile de ADN ale cromozomilor sexuali (gonozomi) pentru determinarea aneuploidiilor. Acest lucru poate oferi indicii privind prezența diferitelor sindroame:

- **Sindromul Ullrich-Turner**
(45, XO; monozomie X),
cu o incidență de aprox. 1:3000 la fete
- **Sindromul triplu X**
(47, XXX; trisomie X),
cu o incidență de aprox. 1:1000 la fete
- **Sindromul Jacobs** (47, XYY),
cu o incidență de aprox. 1:1000 la băieți
- **Sindromul Klinefelter** (47, XXY),
cu o incidență de aprox. 1:1000 la băieți

Opțiunea 4: Trisomiile 13, 18 și 21, precum și determinarea cromozomilor sexuali, inclusiv determinarea sexului și examinarea pentru identificarea aneuploidiilor autozomale rare și variații ale numărului de copii

Examinarea la nivel de genom a tuturor cromozomilor poate detecta atât aneuploidiile autozomale rare (rare autosomal aneuploidies – RAAs), cât și variații ale numărului de copii (Copy Number Variations – CNVs). În cazul aneuploidiilor autozomale rare (RAA) este vorba de distribuții defectuoase foarte rare ale cromozomilor autozomali compleți. Adesea, în acest caz, este vorba despre așa-numitele mozaicisme, ceea ce înseamnă că sunt prezente cel puțin două tipuri de celule diferite cu seturi diferite de cromozomi. În acest caz, pot fi afectate celulele copilului (mozaicism fetal) și/sau doar părți ale placentei (mozaicism placentar). În cazul mozaicismului placentar, copilul poate fi complet neafectat, dar acest lucru poate duce la o insuficiență placentară, ceea ce poate determina o alimentare redusă a copilului. Atunci când lipsesc părți ale cromozomilor (deleții) sau sunt prezente de mai multe ori (duplicații) și, astfel, numărul de copii ale secțiunilor afectate este modificat, vorbim de variații ale numărului de copii (CNV). Variații ale numărului de copii (CNV) apar cu o incidență mai mică de 0,02% din nașteri. Acestea pot duce la malformații ale organelor și/sau la tulburări de dezvoltare. Acestea pot fi detectate cu ajutorul testului PreNata® NIPT de la o dimensiune de 7Mb.

Deoarece aceste mutații cromozomiale complementar testate apar foarte rar, numărul de rezultate fals pozitive ale testului poate crește, ceea ce ar putea conduce la efectuarea unor teste de urmărire invazive inutile. Ca urmare, această examinare nu este recomandată în prezent de către asociațiile de specialiști.

Care este gradul de încredere al testului PreNata® NIPT?

Testul decelează cele mai frecvente mutații cromozomiale autozomale (trisomia 13, 18 și 21) cu o probabilitate de peste 99% și le poate exclude cu aceeași probabilitate. De asemenea, testul PreNata® NIPT decelează cu un grad ridicat de încredere mutațiile cromozomilor sexuali și aneuploidiile autozomale rare (RAA) cu o probabilitate de 96% și variațiile numărului de copii (CNV) cu o sensibilitate de 74%.

Când sunt disponibile rezultatele?

În termen de aprox. 9 zile lucrătoare, rezultatele vor fi trimise medicului curant.

Ce înseamnă rezultatele?

Un rezultat fără particularități înseamnă că o mutație cromozomială poate fi aproape exclusă. În cazul în care există un rezultat cu particularități, există o probabilitate ridicată de prezență a unei mutații cromozomiale. Deoarece acesta este un test de screening și rezultatul nu reprezintă un diagnostic, un rezultat cu particularități trebuie confirmat prin proceduri de diagnosticare invazive suplimentare. Medicul dvs. vă va explica opțiunile, care sunt, de obicei, o examinare a lichidului amniotic (amniocenteză) sau o examinare a țesutului placentar (biopsie de vilozități coriale).

Limitele testului

Mutațiile examinate reprezintă doar o parte din posibilele mutații cromozomiale prenatale. Nu este posibil să se identifice alte particularități și malformații și să se facă declarații cu privire la starea de sănătate a copilului. Aceasta nu înlocuiește examinările medicale preventive obișnuite sau ecografia fetală. În plus, mozaicismele nu pot fi detectate cu certitudine. În cazul în care este prezent un așa-numit „geamă dispărut” („vanishing twin”), poate apărea un rezultat fals pozitiv. Acest lucru poate duce, de asemenea, la o discrepanță în determinarea sexului. În principiu, nu pot fi detectate deleții sau duplicații cromozomiale mai mici de 7 Mb.

Eșuarea testului

Se întâmplă doar foarte rar ca testul PreNata® NIPT să nu producă un rezultat de încredere. În acest caz, o cauză frecventă o constituie proporția prea mică de ADN fetal în sângele matern (fracția fetală, FF).

Acest lucru înseamnă că mutațiile examinate nu pot fi nici excluse, nici confirmate. În această situație, este posibilă o repetare gratuită pe baza unei noi probe de sânge.

Consiliere genetică

În conformitate cu Legea privind diagnosticul genetic, este obligatorie consilierea genetică înainte de efectuarea unui test genetic și după ce rezultatul testului devine disponibil. O astfel de consiliere include clarificarea și explicarea următoarelor aspecte:

- Care este problematica individuală?
- Există rezultate disponibile sau rapoarte de rezultate și modul în care acestea trebuie evaluate?
- Există anomalii în istoricul medical personal și familial (anamneză)?
- Problematika sau anamneza conduce la necesitatea efectuării unui test genetic?
- Cât de mari sunt riscurile genetice care trebuie evaluate și ce importanță pot avea acestea pentru planificarea vieții și familiale și pentru sănătate?
- Care sunt posibilitățile, limitele și riscurile asociate examinării avute în vedere pentru clarificare?
- Ce opțiuni de sprijin există pentru stresul fizic și psihologic care poate însoți examinarea și rezultatul?
- Este necesară consilierea genetică detaliată de către un medic specialist în genetică umană?

Consimțământul în temeiul Legii privind diagnosticul genetic

Testul PreNata® NIPT nu poate fi efectuat fără consimțământul dvs. Prin urmare, după ce ați fost informată de către medicul dvs., semnați următoarea secțiune din formularul de cerere de analize de laborator:

Consimțământul în temeiul Legii privind diagnosticul genetic

Prin această declarație de consimțământ, confirm că sunt de acord cu analiza (analize) genetică (genetic) solicitată (solicitate) și cu recoltarea probelor necesare, după ce am fost informată și mi s-a acordat suficient timp de gândire în conformitate cu Legea privind diagnosticul genetic. Sunt de acord ca cererea de examinare să fie transmisă unui laborator specializat. Am fost informată pe deplin cu privire la scopul examinării, la boala (bolile) care urmează să fie examinată(e) și baza genetică a acesteia (acestora), precum și despre posibilitățile și limitele relevanței testelor care urmează să fie efectuate. Mi s-a explicat că testul PreNata® NIPT nu constituie o procedură de diagnosticare și că un rezultat fără particularități nu exclude complet existența unei mutații cromozomiale fetale. Sunt de acord cu transmiterea rezultatelor către medicul solicitant. Îmi exprim acordul pentru:

Stocarea și utilizarea rezultatelor determinate în formă anonimată în scopul asigurării calității și în scopuri științifice da nu

Depozitarea și utilizarea materialului de examinare pentru eventuale examinări ulterioare și în formă anonimată pentru asigurarea calității și în scopuri științifice da nu

Clarificarea rezultatelor suplimentare: În cazuri rare, se pot obține rezultate medicale care nu au legătură cu obiectivul propriu-zis al investigației medicale, dar care prezintă relevanță clinică în conformitate cu stadiul actual al cunoștințelor. Această categorie include, în cazuri extrem de rare, și bolile tumorale materne. Doresc să fiu informată cu privire la aceste rezultate (dacă nu se face nicio selecție, se presupune că s-a optat pentru „nu”).

da nu

Prezenta declarație de consimțământ în conformitate cu Legea privind diagnosticul genetic poate fi revocată integral sau parțial în orice moment.

Vă rugăm să semnați documentul original „Declarație de consimțământ pentru solicitarea unei examinări genetice prenatale conform Legii privind diagnosticul genetic (GenDG)”.

 Numele, prenumele medicului care furnizează informațiile Localitatea, data Semnătura medicului care furnizează informațiile* Semnătura pacientei(lui)/ reprezentantul legal

Observații suplimentare de clarificare și consiliere (se va completa de către medic)

Localitatea/Data

Numele și prenumele pacientei (cu litere de tipar)

Semnătura pacientei sau a reprezentantului legal
