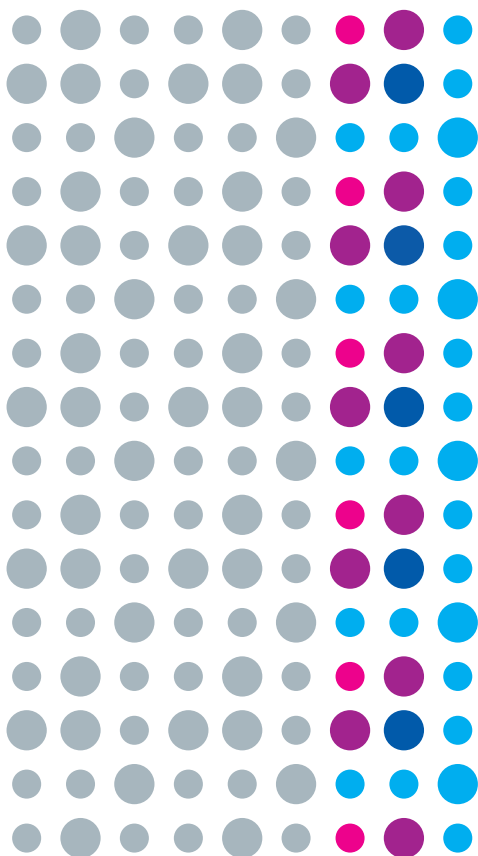




# Test prenatal neinvaziv PreNata® NIPT



Informații suplimentare cu  
privire la testul PreNata® NIPT  
găsiți pe site-ul [prenata.de](http://prenata.de)



## **PreNata® NIPT dintr-o privire**

Prin intermediul testului PreNata® NIPT (test prenatal neinvaziv) se determină prenatal, fără niciun risc pentru mamă și copil, dacă copilul este afectat de mutații genetice care i-ar putea afecta dezvoltarea. În acest scop este necesară doar o probă de sânge de la mamă. Dacă se dorește, prin intermediul testului PreNata® NIPT se poate determina totodată și sexul copilului. Examenul poate fi efectuat începând cu cea de-a 10-a săptămână de sarcină (săptămâna de sarcină 10).

## **Cum funcționează testul PreNata® NIPT?**

Materialul genetic uman, adică ADN-ul nostru, este stocat în celule în cromozomi. De regulă, există 23 de perechi de cromozomi în fiecare celulă. Cromozomii 1-22 (autozomii) și cromozomii sexuali (gonozomii) sunt prezenți în dublu exemplar, câte o copie de la mamă și de la tată. Femeile au doi cromozomi X (XX), iar bărbații au un cromozom X și un cromozom Y (XY). Mutațiile cromozomiale, adică cromozomii (părțile de cromozomi) lipsă sau suplimentari, pot afecta dezvoltarea. Începând din cea de-a 10-a săptămână de sarcină, prin intermediul testului PreNata® NIPT se examinează ADN-ul copilului dintr-o probă de sânge prelevată de la mamă pentru a decela mutațiile cromozomiale. Informațiile din ADN-ul copilului sunt decodificate în laborator și se stabilește dacă copilul este afectat de mutații cromozomiale. În cazul trisomiilor, cromozomul respectiv este prezent în triplu exemplar în loc de dublu exemplar. Pe de altă parte, în cazul monosomiilor, cromozomul afectat este prezent doar individual. Copiii afectați prezintă, în general, particularități clinice sau probleme de sănătate de severitate diferită. În principiu, astfel de mutații cromozomiale sunt foarte rare, dar pot apărea și la mamele tinere.

# Cât costă testul PreNata® NIPT?

<b>1</b>	<b>Opțiune</b> Trisomii 13/18/21 Casa de asigurare obligatorie de sănătate (GKV) acoperă costurile în anumite condiții, fără a se percepe pacientei nicio co-plată.	Coplată <b>0,00</b> euro	IGeL <b>198,17</b> euro
<b>2</b>	<b>Opțiune</b> Trisomii 13/18/21 Determinarea sexului	Coplată <b>17,49</b> euro	IGeL <b>215,66</b> euro
<b>3</b>	<b>Opțiune</b> Trisomii 13/18/21 Determinarea sexului Eroare de distribuție a cromozomilor sexuali (numai pentru sarcina monofetală)	Coplată <b>34,98</b> euro	IGeL <b>233,15</b> euro
<b>4</b>	<b>Opțiune</b> Trisomii 13/18/21 Determinarea sexului Eroare de distribuție a cromozomilor sexuali (numai pentru sarcina monofetală) Aneuploidii rare și duplicații și deleții parțiale > 7 Mb	Coplată <b>116,57</b> euro	IGeL <b>314,74</b> euro

Începând din data de 01.07.2022, examinarea prenatală neinvazivă pentru trisomia 13, 18 și 21 poate fi decontată ca prestație de asigurare pe baza asigurării dvs. obligatorii de sănătate (opțiunea 1). Vă rugăm să discutați cu medicul dvs. pentru a afla dacă îndepliniți condițiile pentru ca aceste costuri să fie acoperite de asigurarea de sănătate. În plus, în urma consultării cu medicul dvs., puteți opta pentru determinarea sexului copilului (opțiunea 2) sau pentru detectarea unor mutații cromozomiale suplimentare, inclusiv determinarea sexului copilului (opțiunile 3 și 4). Costurile suportate în plus față de prestațiile decurgând din asigurarea de sănătate vor trebui suportate de către dvs. ca serviciu medical individual (IGeL).

## Ce mutații cromozomiale sunt examinate?

Testul PreNata® NIPT vă permite să alegeți patru opțiuni diferite cu o amploare de examinare diferită. În acest sens, în cadrul opțiunii 1 sunt examinate cele mai frecvente trisomii (13, 18, 21). Opțiunile suplimentare includ determinarea sexului, examinarea cromozomilor sexuali, dar și examinarea tuturor celor 22 de perechi de cromozomi (autozomi). Cu toate acestea, sunt examinați numai cromozomii care sunt solicitați prin opțiunea de examinare aleasă. Pentru aceasta, atât probele prelevate cât și toate datele colectate rămân în Germania.

### Trisomia 13, 18 și 21

Aceste trei trisomii sunt cele mai frecvente mutații cromozomiale la copiii născuți vii.

→Trisomia 13 (sindrom Patau, cu o incidență de aprox. 1:5000)

→Trisomia 18 (sindrom Edwards, cu o incidență de aprox. 1:3000)

→Trisomia 21 (sindrom Down, cu o incidență de aprox. 1:700)

### Cromozomii sexuali

De asemenea, pot fi examinate secțiunile de ADN ale cromozomilor sexuali X și Y (gonozomi). Aceasta poate oferi indicii privind prezența diferitelor sindroame în care cromozomii sexuali sunt prezenți în număr modificat, adică lipsesc sau sunt prezenți în plus (monosomia X.); trisomia X, XYY, XXY). Aceste mutații sunt asociate adesea cu probleme de sănătate mai puțin severe în comparație cu mutațiile cromozomilor 1–22 (autozomi). Pentru a examina cromozomii sexuali, selectați opțiunea 3 sau 4 pentru testul PreNata® NIPT.

## Determinarea sexului

Dacă se dorește, prin testul PreNata® NIPT se poate determina suplimentar și sexul copilului (opțiunea 2, 3 și 4). Notificarea în conformitate cu prevederile Legii privind diagnosticul genetic se face după cea de-a 12-a săptămână de sarcină (săptămâna 14+0 de la ultimul ciclu menstrual) de către medicul dvs. curant.

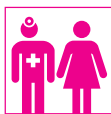
## Examinarea tuturor cromozomilor (1-22) la nivelul întregului genom

Prin examinarea tuturor cromozomilor la nivelul întregului genom se pot detecta, de asemenea, aneuploidii- le autozomale rare (rare autosomal aneuploidies – RAA). Adesea, în acest caz, este vorba despre așa-numitele mozaicisme, ceea ce înseamnă că sunt prezente cel puțin două tipuri de celule diferite cuse-turi diferite de cromozomi. În acest caz, pot fi afectate celulele copilului (mozaicism fetal) și/sau doar părți ale placentei (mozaicism placentar).

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 (Copy Number Variations – CNV). Variații ale numărului de copii (CNV) apar cu o incidență mai mică de 0,02% din naș-teri. Acestea pot duce la malformații ale organelor și/ sau la tulburări de dezvoltare. Acestea pot fi detectate cu ajutorul testului PreNata® NIPT (opțiunea 4) de la o dimensiune de 7 Mb.



## Care este derularea practică a testului PreNata® NIPT?



1. Medicul dvs. vă consiliază și vă explică detaliat, în conformitate cu prevederile Legii privind diagnosticarea genetică (GenDG).



2. Vi se ia o probă de sânge la cabinetul medicului dvs.



3. Analiza probei dvs. de sânge se face în laboratorul nostru.



4. Rezultatele vor fi trimise medicului dvs. în scurt timp.



5. Medicul dvs. vă explică rezultatul.

## Poate fi efectuat testul PreNata® NIPT în cazul unei sarcini gemelare?

Testul poate fi efectuat fără probleme în cazul unei sarcini gemelare. Atunci când se determină sexul, se poate stabili dacă cel puțin un copil este de sex masculin. Examinarea pentru detectarea anomaliilor cromozomilor sexuali (opțiunea 3 și opțiunea 4) nu este posibilă. Testul nu poate fi utilizat în cazul sarcinilor multiple (3 sau mai mulți feteși).

# laborkrone

MVZ Labor Krone  
Siemensstraße 40 · 32105 Bad Salzufen  
Tel. 05222 8076-0 · [info@laborkrone.de](mailto:info@laborkrone.de)

## **Poate fi efectuat testul PreNata® NIPT după un tratament de fertilitate?**

Testul PreNata® NIPT poate fi efectuat fără probleme și restricții și după un tratament de fertilitate.

## **Care este gradul de încredere al testului PreNata® NIPT?**

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

## **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 în cazul rezultatului este vorba de un test de screening și rezultatul nu reprezintă un diagnostic, un rezultat cu particularități trebuie confirmat prin proceduri de diagnosticare 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 PreNata® NIPT

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 afirmații cu privire la starea de sănătate a copilului. Acesta nu înlocuiește examinările medicale preventive regulate și nici ecografia fetală. În plus, mozaicismele nu pot fi detectate cu certitudine. În cazul în care este prezent un așa-numit „geamăn dispărut” („vanishing twin”), poate apărea un rezultat fals pozitiv. Acest lucru poate duce, de asemenea, la o discrepanță în determinarea sexului.

## 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. În această situație, este posibilă o repetare gratuită pe baza unei noi probe de sânge.

## Indicații importante

În cazuri foarte rare (<1%), pot apărea rezultate fals negative. Acest lucru înseamnă că testul a determinat un rezultat fără particularități, deși copilul este afectat de o mutație cromozomială. La fel, un rezultat cu particularități nu înseamnă întotdeauna că este prezentă o modificare cromozomială. Un rezultat cu particularități al testului PreNata® NIPT nu trebuie să fie însoțit de întreruperea sarcinii, dar ar putea fi un motiv pentru a vă pregăti pentru un copil, de exemplu, cu o trisomie, după confirmarea prin intermediul unor teste suplimentare.