

Jaki jest przebieg badania PreNata® NIPT w praktyce?



1. Otrzymają Państwo szczegółowe informacje od lekarza prowadzącego zgodnie z ustawą o diagnostyce genetycznej (GenDG).



2. Lekarz pobierze krew matki.



3. Analiza próbki krwi odbywa się w naszym laboratorium.



4. Wyniki zostaną przekazane lekarzowi w ciąży kilku dni.



5. Państwa lekarz omówi wyniki.

Czy można przeprowadzić badanie PreNata® NIPT w ciąży bliźniaczej?

W przypadku ciąży bliźniaczej badanie można przeprowadzić bez problemu. Przy określaniu płci można stwierdzić, czy przynajmniej jedno dziecko jest płci męskiej. Badanie zmian w chromosomach płci [opcja 3 i opcja 4] nie jest możliwe. Test nie może być stosowany w przypadku ciąży mnogiej [3 i więcej płodów].

laborkrone

MVZ Labor Krone

Siemensstraße 40 · 32105 Bad Salzuflen

Tel. 05222 8076-0 · info@laborkrone.de

Czy można przeprowadzić PreNata® NIPT po leczeniu niepłodności?

Badanie PreNata® NIPT można również bez żadnych problemów i ograniczeń przeprowadzić po leczeniu niepłodności.

Jaka jest dokładność badania PreNata® NIPT?

Test rozpoznaje najczęstsze zmiany autosomowe (trisomia 13, 18 i 21) z prawdopodobieństwem ponad 99% i z tym samym prawdopodobieństwem jest w stanie je wykluczyć. PreNata® NIPT pozwala również rzetelnie wykrywać zmiany chromosomów płci i RAA z prawdopodobieństwem 96% oraz CNV z czułością 74%.

Co oznaczają wyniki?

Wynik bez nieprawidłowości oznacza niemal całkowite wykluczenie zmian chromosomowych. W przypadku wyniku nieprawidłowego z dużym prawdopodobieństwem występują zmiany chromosomowe. Z racji tego, że test ma charakter przesiewowy, a wynik nie oznacza diagnozy, w przypadku stwierdzenia nieprawidłowości konieczna jest dalsza diagnostyka. Lekarz prowadzący objaśni dostępne możliwości, z reguły jest to badanie wód płodowych [amniopunkcja] albo badanie tkanki łożyska [biopsja kosmówki].

Ograniczenia w zakresie badania PreNata® NIPT?

Przebadane zmiany stanowią tylko część możliwych prenatalnych zmian chromosomowych. Nie ma możliwości wykrycia innych nieprawidłowości i zmian ani formułowania twierdzeń co do stanu zdrowia dziecka. Nie zastępuje on regularnych badań profilaktycznych ani precyzyjnych badań USG. Ponadto mozaikowość nie jest wykrywana z całą pewnością. W przypadku tzw. zespołu znikającego płodu [vanishing twin] wynik testu może być fałszywie pozytywny. W związku z tym mogą występować różnice nawet przy określaniu płci.

Błąd testu

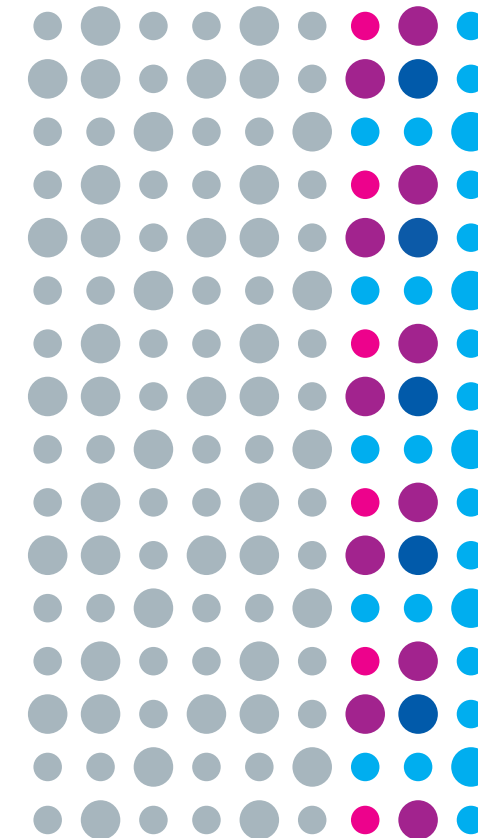
W rzadkich przypadkach badanie PreNata® NIPT nie daje wiarygodnych wyników. Częstą przyczyną tego jest zbyt niski udział DNA płodu w krwi matki. W tej sytuacji możliwe jest bezpłatne powtórzenie testu z nową próbką krwi.

Ważna informacja

W bardzo rzadkich przypadkach [<1%] mogą wystąpić wyniki fałszywie ujemne. Oznacza to, że badanie dało wynik nieprawidłowy, choć u dziecka występuje zmiana chromosomowa. Podobnie, rzucający się w oczy wynik nie zawsze oznacza, że zmiana chromosomowa jest rzeczywiście obecna. Nieprawidłowy wynik PreNata® NIPT nie musi wiązać się z przerwaniem ciąży, ale może być powodem do przygotowania się na przyjęcie dziecka np. z trisomią, po potwierdzeniu za pomocą kolejnych badań.

 PreNata®

Nieinwazyjne badanie prenatalne PreNata® NIPT



Ważne informacje dotyczące badania PreNata® NIPT znajdują Państwo na stronie prenata.de



PreNata® NIPT w skrócie

PreNata® NIPT [nieinwazyjne testy prenatalne] umożliwiają zbadanie przed urodzeniem dziecka pod kątem wad genetycznych, które mogłyby mieć wpływ na jego rozwój. Potrzebna jest tylko próbka krwi matki. W razie potrzeby badanie PreNata® NIPT może być również wykorzystane do jednoczesnego określenia płci dziecka. Badanie można wykonać od 10. tygodnia ciąży.

Na czym polega badanie PreNata® NIPT?

Materiał genetyczny człowieka – nasze DNA – jest zawarty w komórkach w chromosomach. Na jedną komórkę przypadają zwykle 23 pary chromosomów. Chromosomy 1-22 [autosomy] oraz chromosomy płci [allosomy] występują w parach, po jednym od matki i ojca. Kobiety mają dwa chromosomy X [XX], a mężczyźni jeden chromosom X i jeden Y [XY]. Zmiany chromosomowe, czyli brak lub dodatkowe chromosomy [ich fragmenty], mogą powodować upośledzenia w rozwoju. W ramach badania PreNata® NIPT badane jest DNA dziecka pod kątem zmian chromosomowych w próbce krwi matki. Badanie przeprowadzane jest od 10. tygodnia ciąży i nie stanowi żadnego ryzyka dla matki lub dziecka. W laboratorium odczytuje się informacje z DNA dziecka i ustala czy u dziecka występują zmiany chromosomowe. W przypadku trisomii występuje dodatkowy trzeci chromosom zamiast dwóch. Z kolei w przypadku monosomii występuje utrata jednego z chromosomów. U dzieci, u których wykryto tego typu zmiany chromosomowe, występują zazwyczaj schorzenia lub ograniczenia w rozwoju o różnym stopniu. Zasadniczo takie zmiany chromosomowe są bardzo rzadkie, ale mogą wystąpić także w przypadku młodych matek.

Ile kosztuje badanie PreNata® NIPT?

1	Opcja Trisomie 13/18/21 Ustawowe ubezpieczenie zdrowotne (GKV) pokrywa koszty pod pewnymi warunkami, bez udziału pacjenta w kosztach	Dopłata 0,00 euro	IGeL 227,91 euro
2	Opcja Trisomie 13/18/21 Określenie płci dziecka	Dopłata 20,11 euro	IGeL 248,02 euro
3	Opcja Trisomie 13/18/21 Określenie płci dziecka Nieprawidłowy podział chromosomów płci [tylko w przypadku ciąży pojedynczej]	Dopłata 40,22 euro	IGeL 268,13 euro
4	Opcja Trisomie 13/18/21 Określenie płci dziecka Nieprawidłowy podział chromosomów płci [tylko w przypadku ciąży pojedynczej] Rzadkie aneuploidie oraz częściowe duplikacje i delecje > 7 Mb	Dopłata 134,06 euro	IGeL 361,97 euro

Od 01.07.2022 r. nieinwazyjne badanie prenatalne w kierunku trisomii 13, 18 i 21 może być finansowane w ramach powszechnego ubezpieczenia zdrowotnego [opcja 1]. Proszę zapytać swojego lekarza, czy mogą Państwo uzyskać zwrot kosztów badania w ramach ubezpieczenia zdrowotnego. Ponadto w porozumieniu z lekarzem można dodatkowo zdecydować, czy chcą Państwo określić płeć dziecka [opcja 2] lub wybrać opcję bardziej szczegółowego badania pod kątem zmian chromosomowych wraz z określeniem płci dziecka [opcja 3 i 4]. Wszelkie dodatkowe koszty, których nie pokrywa ubezpieczenie zdrowotne, muszą zostać pokryte przez Państwa.

Jakie zmiany chromosomów obejmuje badanie?

Badanie PreNata® NIPT umożliwia wybór czterech różnych opcji o różnym zakresie badań. Najczęstsze trisomie [13, 18, 21] są analizowane w ramach opcji 1. Dodatkowe opcje to określenie płci, badanie chromosomów płciowych, ale także badanie wszystkich 22 par chromosomów [autosomów]. Badane są jednak tylko te chromosomy, które są wymagane zgodnie z wyborem opcji badania. Zarówno próbki, jak i wszystkie zebrane dane pozostają w Niemczech.

Trisomia 13, 18 i 21

Te trzy trisomie są najczęstszymi przypadkami zmian chromosomowych wśród dzieci, które rodzą się żywe.

→Trisomia 13 [zespół Patau, częstotliwość ok. 1:5000]

→Trisomia 18 [zespół Edwardsa, częstotliwość ok. 1:3000]

→Trisomia 21 [zespół Downa, częstotliwość ok. 1:700]

Chromosomy płci

Można również zbadać odcinki DNA chromosomów płci X i Y [allosomów]. Istnieje możliwość stwierdzenia przesłanek zaistnienia różnych zespołów, w których chromosomy płciowe występują w zmienionej liczbie, tzn. brakuje ich lub występują dodatkowo [monosomia X; trisomia X, XYY, XXY]. Zmiany te są często związane z nieprawidłowościami wpływającymi w mniejszym stopniu na rozwój dziecka w porównaniu ze zmianami w chromosomach 1-22 [autosomach]. Aby zbadać chromosomy płci, proszę wybrać badanie PreNata® NIPT opcja 3 lub 4.

Określenie płci

Na życzenie za pomocą PreNata® NIPT można również określić płeć dziecka [opcje 2, 3 i 4]. Informacja o płci, zgodnie z przepisami ustawy o diagnostyce genetycznej, przekazywana jest na życzenie po przekroczeniu 12. tygodnia ciąży [14+0 p.m.] przez lekarza prowadzącego.

Badanie wszystkich chromosomów w całym genomie (1-22)

W ramach badania wszystkich chromosomów w całym genomie można również wykryć nieprawidłowe podziały kompletnych autosomów [rzadkie aneuploidie autosomalne [RAA]. W tym przypadku często występuje tzw. mozaikowość, co oznacza, że występują przynajmniej dwa różne rodzaje komórek o różnych zestawach chromosomów. Może to dotyczyć komórek dziecka [mozaikowość płodu] lub tylko części łożyska [mozaikowość łożyska].

W przypadku braku części chromosomów [delecje] albo ich wielokrotnego występowania [duplikacja], a tym samym zmiany liczby kopii poszczególnych odcinków, mówimy o CNV [zmiennosc liczby kopii DNA]. CNV występuje z częstotliwością poniżej 0,02% urodzeń. Może prowadzić do nieprawidłowego wykształcenia organów lub zaburzeń rozwojowych. Wykrywanie za pomocą PreNata® NIPT [opcja 4] jest możliwe powyżej 7 Mb.

