

Pratikte PreNata® NIPT testindeki süreç nasıl işler?



1. Doktorunuz sizi Alman Genetik Tanı Kanununa (GenDG) göre bilgilendirir ve aydınlatır.



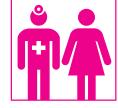
2. Doktorunuz sizden kan alır.



3. Kan örneğiniz laboratuvarımızda analiz edilecektir.



4. Sonuçlar birkaç gün içinde doktorunuza iletilir.



5. Doktorunuz size sonucu açıklar.

PreNata® NIPT testi ikiz gebelikte yapılabilir mi?

Test ikiz gebelikte sorunsuz yapılabilir. Cinsiyetin belirlenmesi sırasında çocuklardan en az birinin erkek olup olmadığı tespit edilebilir. Cinsiyet kromozomlarının değişikliklerine dair inceleme [Seçenek 3 ve Seçenek 4] mümkün değildir. Çoklu gebeliklerde [3 ve daha fazla fetüste] test kullanılamaz.

laborkrone

MVZ Labor Krone
Siemensstraße 40 · 32105 Bad Salzuflen
Tel. 05222 8076-0 · info@laborkrone.de

PreNata® NIPT testi tüp bebek tedavisinden sonra yapılabilir mi?

PreNata® NIPT testi tüp bebek tedavisinden sonra da sorunsuz ve kısıtlamasız uygulanabilir.

PreNata® NIPT ne kadar güvenilir?

Test, en sık otozomal kromozomal değişiklikleri (Trizomi 13, 18 ve 21) %99 üzeri olasılıkla tespit edebiliyor ve aynı olasılıkla da bunları ihtimal dışı da bırakabiliyor. PreNata® NIPT aynı zamanda güvenilir şekilde cinsiyet kromozomlarındaki değişiklikleri ve RAA'ları %96 olasılıkla ve CNV'leri %74 hassaslıkla tespit ediyor.

Sonuçlar ne anlama geliyor?

Göze çarpmayan bir bulgu, kromozomal değişikliğin neredeyse ihtimal dışı bırakılabileceği anlamına geliyor. Göze çarpan bir bulguda ise büyük olasılıkla kromozomal değişiklik söz konusudur. Sonuç teşhis değil, tarama testi olduğu için dikkat çeken bir bulgu başka tanılama yöntemleriyle doğrulanmalıdır. Doktorunuz size olanakları açıklayacaktır, bunlar genellikle amniyotik sıvı muayenesi [amniyosentez] veya plasenta dokusu muayenesi [koryon villus biyopsisi] şeklindedir.

PreNata® NIPT testinin sınırları

İncelenen değişiklikler olası doğum öncesi kromozom değişikliklerinin sadece bir kısmını gösteriyor. Başka anormallikleri ve malformasyonları tespit etmek ve çocuğun sağlık durumu hakkında bilgiler vermek mümkün değildir. Test, düzenli tarama muayenelerinin, aynı zamanda hassas ultrason muayenesinin yerini almaz. Ayrıca mozaikler kesin olarak tespit edilemiyor. Kaybolan ikiz [»vanishing twin«] sendromu mevcutsa, yanlış pozitif sonuç ortaya çıkabilir. Bu nedenle cinsiyet tayininde de çelişki olabilir.

Test başarısızlığı

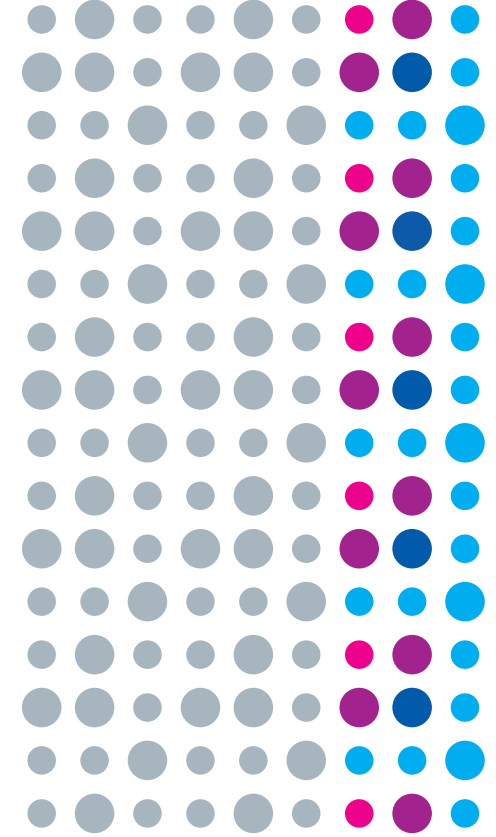
PreNata® NIPT testinin güvenilir sonuç vermemesi çok nadir denk geliyor. Çoğu zaman bunun nedeni anne kanındaki fetal DNA oranının çok düşük olmasıdır. Bu durumda yeni bir kan örneğinden ücretsiz test tekrarı mümkündür.

Önemli uyarılar

Çok nadir durumlarda [<%1] yanlış negatif raporlar ortaya çıkabilir. Bu, çocukta kromozom değişikliği olmasına rağmen testin dikkat çekmeyen bir sonuç verdiği anlamına gelir. Aynı şekilde, dikkat çekici bir sonuç her zaman, gerçekten de bir kromozom değişikliği olduğu anlamına da gelmez. Dikkat çeken bir PreNata® NIPT test sonucu, gebeliği sonlandırmaya neden olmak zorunda değildir, aksine başka testler aracılığıyla onay alınarak örneğin trizomili bir çocuğa hazırlıklı olmaya vesile olabilir.



PreNata® NIPT Non Invazif Prenatal Test



PreNata® NIPT hakkında
ayrıntılı bilgileri prenata.de
altında bulabilirsiniz



Bir bakışta PreNata® NIPT

PreNata® NIPT (Non İnvazif Prenatal Test) ile anne ve çocuk için risk oluşturulmadan, çocuğun gelişimini olumsuz etkileyebilecek genetik değişikliklere maruz kalıp kalmadığı doğum öncesinde test ediliyor. Tek gereken şey anneden bir kan örneği. İstek üzerine PreNata® NIPT ile aynı anda çocuğun cinsiyeti de tespit edilebilir. İnceleme 10. gebelik haftasından itibaren yapılabilir.

PreNata® NIPT nasıl işler?

İnsanın genetik yapısı – DNA'mız – kromozom hücrelerinde 'paketlenmiştir'. Genelde hücre başına 23 kromozom çifti var. Kromozomlar 1–22 (otozomlar) ve cinsiyet kromozomları (gonozomlar) iki kez mevcut, her biri anneden ve babadan bir kopyadır. Kadınlarda iki X kromozom (XX) ve erkeklerde bir X ve bir Y kromozom (XY) mevcuttur. Kromozom değişiklikleri, yani yanlış veya ek kromozomlar (kromozom parçaları) gelişimi olumsuz etkileyebilir. PreNata® NIPT testinde 10. gebelik haftasından itibaren, anne ve çocuk için risk oluşturmadan, annenin kan örneğinden çocuğun DNA'sı kromozom değişikliklerine dair incelenir. Çocuğun DNA'sının bilgileri laboratuvarında çözülüyor ve çocuğun kromozomal değişikliklere maruz kalıp kalmadığı tespit ediliyor. Trizomilerde ilgili kromozom iki kez yerine üç kez mevcuttur. Monozomilerde ise ilgili kromozom sadece bir kez mevcuttur. Buna maruz kalmış çocuklarda, normalde farklı derecelerde klinik anormallikler veya sağlık kısıtlamalar görülüyor. Prensipten bu tarz kromozomal değişiklikler çok nadirdir, ancak genç annelerde de ortaya çıkabilir.

PreNata® NIPT testinin ücreti ne kadar?

1	Seçenek Trizomi 13 / 18 / 21 Yasal sağlık sigortası (GKV), belirli koşullar altında, hasta tarafından ek ödeme yapılmaksızın masrafları karşılamaktadır.	Ek ödeme 0,00 Euro	IGeL 227,91 Euro
2	Seçenek Trizomi 13 / 18 / 21 Cinsiyetin belirlenmesi	Ek ödeme 20,11 Euro	IGeL 248,02 Euro
3	Seçenek Trizomi 13 / 18 / 21 Cinsiyetin belirlenmesi Cinsiyet kromozomlarının yanlış dağılımı (sadece tek bebekli gebelikte)	Ek ödeme 40,22 Euro	IGeL 268,13 Euro
4	Seçenek Trizomi 13 / 18 / 21 Cinsiyetin belirlenmesi Cinsiyet kromozomlarının yanlış dağılımı (sadece tek bebekli gebelikte) Nadir anöploidiler ve kısmi duplikasyonlar ve delesyonlar > 7 Mb	Ek ödeme 134,06 Euro	IGeL 361,97 Euro

01.07.2022 itibariyle trizomi 13, 18 ve 21'e dair invazif, doğum öncesi inceleme yasal sağlık sigortası üzerinden sigorta hizmeti olarak fatura edilebilir (Seçenek 1). Masrafların sağlık sigortası kurumu tarafından üstlenilmesi için şartları yerine getirip getirmediğinizi lütfen doktorunuzla görüşün. Bunun dışında doktorunuzla mutabakat sağlayarak ek olarak çocuğun cinsiyet tespitine (Seçenek 2) veya çocuğun cinsiyet tayini dahil, başka kromozom değişikliklerinin (Seçenek 3 ve 4) belirlenmesine karar verebilirsiniz. Sağlık sigortası hizmetine ek olarak ortaya çıkan masrafları kişisel sağlık hizmeti (IGeL) olarak kendiniz üstlenmelisiniz.

Hangi kromozom değişiklikleri inceleniyor?

PreNata® NIPT farklı inceleme kapsamlarına sahip çeşitli opsiyonları seçmenize olanak tanıyor. Bu sırada Seçenek 1'de en sık trizomiler (13, 18, 21) incelenir. Ek seçenekler cinsiyet tespiti, cinsiyet kromozomlarının incelenmesini, ancak tüm 22 kromozom çiftinin (otozomların) incelenmesini de sunuyorlar. Ancak her zaman sadece inceleme seçeneklerinin seçimiyle talep edilen kromozomlar incelenir. Bu sırada hem örnekler hem de toplanan tüm veriler Almanya'da kalır.

Trizomi 13, 18 ve 21

Bu üç trizomi canlı doğumlarda en sık kromozomal değişiklikleri teşkil ediyor.

→Trizomi 13 (Patau Sendromu, sıklığı yakl. 1:5000)

→Trizomi 18 (Edwards Sendromu, sıklığı yakl. 1:3000)

→Trizomi 21 (Down Sendromu, sıklığı yakl. 1:700)

Cinsiyet kromozomları

X ve Y cinsiyet kromozomlarının (gonozomların) DNA bölümleri de incelenebilir. Bu sırada, cinsiyet kromozomlarının değişik sayıda, yani eksik veya ek olarak mevcut olduğu (monozomi X; trizomi X, XYY, XXY) çeşitli sendromların varlığına dair işaretler elde edilebilir. Bu değişiklikler, 1–22 kromozomlardaki (otozomlardaki) değişikliklere karşılık çoğu zaman daha az olumsuz etkileyen anormallikler gösterir. Cinsiyet kromozomlarının incelenmesi için PreNata® NIPT Seçenek 3 veya 4'ü seçiniz.

Cinsiyet tayini

İstek üzerine PreNata® NIPT üzerinden çocuğun cinsiyeti de tespit edilebilir (Seçenek 2, 3 ve 4). Bildirim, Alman Genetik Tanı Kanunu düzenlemeleri uyarınca, 12. hamilelik haftasından sonra (adet sonrası 14+0) tedavi eden doktorunuz tarafından yapılıyor.

Tüm kromozomların (1–22) genom geneli incelemesi

Tüm kromozomların genom geneli incelemesiyle, tam otozomal kromozomların nadir yanlış dağılımları (Rare Autosomal Aneuploidies – RAA'lar) da kanıtlanabilir. Bunlar çoğu zaman mozaik denilen olgulardır, yani en az iki farklı hücre tipinin çeşitli kromozom setlerine sahip olduğu anlamına geliyor. Bu, çocuğun hücrelerinde (cenin mozaği) ve/veya sadece plasentanın kısımlarında (plasental mozaik) görülebiliyor.

Kromozom parçaları eksikse (delesyonlar) veya birkaç kez mevcutsa (duplikasyonlar) ve böylelikle etkilenen kısımların kopya sayıları değiştiyse, kopya sayısı değişikliklerinden (Copy Number Variations – CNV'lerden) bahsedilir. CNV'ler %0,02'nin altındaki sıklıkta doğumlarda ortaya çıkıyor. Organlarda malformasyonlara ve/veya gelişim bozukluklarına yol açabiliyorlar. PreNata NIPT® (Seçenek 4) ile 7 Mb boyutundan itibaren tespit edilebiliyorlar.

