



# Kiterjesztett non-invazív prenatális szűrés páratlan pontossággal

POWERED BY  
illumina

## Kiterjesztett NIPT - a korszerű magzati genetikai vizsgálat

### A non-invazív prenatális tesztelésről (NIPT) általában

A molekuláris genetikai vizsgálatok módszerének gyors ütemű fejlődése új perspektívákat nyitott a magzati diagnosztikában. Az egyik leggyakoribb fejlődési rendellenesség, a Down-kór – és mellette más kromoszóma-rendellenességek magzati szűrésében jelentős előrelépést jelentett az új-generációs szekvenáláson alapuló laboratóriumi technológia alkalmazása. Lehetővé vált az anyai vérben keringő magzati eredetű DNS vizsgálata és ezzel lehetőség nyílt arra, hogy az eddig csak invazív módszerekkel (magzatvíz- vagy lepény-mintavétel) elvégezhető genetikai, illetve kromoszóma-vizsgálatokat mára jó hatékonysággal, egyszerű anyai vérvétellel végezhesünk.

A kromoszóma-rendellenességek ilyen közvetlen azonosítására képes módszer jelentősen javította a szűrés hatékonyságát a hagyományos szűrővizsgálatokkal (pl. Kombinált-teszt) szemben.

Az anyai vérben keringő magzati DNS-ek vizsgálatán alapuló non-invazív prenatális tesztelés (NIPT) elsődleges célja a gyakori számbeli kromoszóma-rendellenességek, mint a Down-kór (21-es triszómia), Edwards-kór (18-as triszómia) és a Patau-kór (13-as triszómia) magas hatékonyságú kiszűrése volt. Mára a módszer képes a magzat teljes kromoszóma állományát nagy pontossággal feltérképezni és a 23 kromoszómapárban, illetve a nemi kromoszómákban előforduló számbeli rendellenességek, illetve egy adott kromoszóma-szakasz hiányát vagy ismétlődését kimutatni.

### Standard NIPT

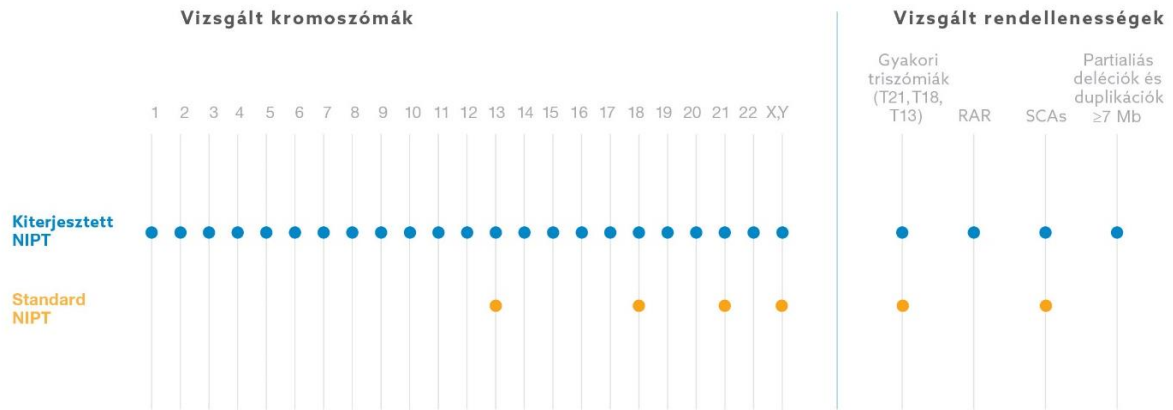
A Standard NIPT a 21-es, 18-as, 13-as kromoszómák, illetve a nemi kromoszómák számbeli rendellenességeit vizsgálja. Információt ad a magzat nemére vonatkozóan (a várandósság 12. hetétől közölhető) és ikerterhességben is elvégezhető.

A gyakori triszómiák, mint a Down-kór (21-es triszómia), Edwards-kór és a Patau-kór a várandósságok 0,56%-ában fordul elő és gyakoriságuk összefüggést mutat a várandós életkorával. A Down-kór egy 30 éves várandós esetében minden 1000. terhességben, míg 40 éves korban minden 100. terhességben fordul elő. A genetikai eredetű rendellenességek magzati szűrése terén az elsődleges célpont e három kromoszóma-rendellenesség kizárása.

### Kiterjesztett NIPT

A Kiterjesztett NIPT a magzat teljes kromoszóma állományát vizsgálja, ezáltal a teszt nemcsak a 21-es, 18-as és 13-as triszómiák vizsgálatára korlátozódik, hanem más kromoszómákon esetlegesen előforduló számbeli rendellenességekre, valamint a (7 Mb-nál) nagyobb kromoszóma-szakasz hiányokra vagy ismétlődésekre is kiterjed.

A gyakori triszómiákon túl a Kiterjesztett NIPT olyan kromoszóma eltérések vizsgálhatóak, amelyek összesített gyakorisága 0,44% és olyan kórképek előrejelzésére alkalmas mint a méhen belüli növekedés lemaradás (IUGR), a szerkezeti eltérések, lepényi malfunkcióból eredő terhességi komplikációk vagy koraszülés veszélye.



## Non-invazív prenatális tesztelés: jobb teljesítmény, még nagyobb megbízhatóság

A vizsgálatot a világvezető amerikai cég, az Illumina által kidolgozott technológia alkalmazásával végzi a New Era Genetics (NEG) Magyarországon. A legmagasabb szakmai akkreditációkkal rendelkező precíziós technológia kifejezetten a non-invazív prenatális vizsgálatokra kidolgozott laboratóriumi folyamatokat és eredmény kidolgozási algoritmusokat foglal magába. Ez a zárt, automatizált rendszer biztosítja, hogy a NEG technológiája a lehető legmegbízhatóbb eredményt adja.

Magas találati aránya, alacsony hibázási és sikertelenségi rátája az alkalmazott NIPT módszert az egyik legmegbízhatóbbá teszi a világon.

	21-es triszómia Down-kór	18-as triszómia Edwards-kór	13-as triszómia Patau-kór	RAR	Partiális deléciók és duplikációk
<b>Szenzitivitás</b>	>99.9%	>99.9%	>99.9%	96.4%	74.1%
<b>Specifitás</b>	99.90%	99.90%	99.90%	99.80%	99.80%

### Mit jelent a pozitív eredmény?

A NIPT egy szűrővizsgálat és nem egy diagnosztikus eljárás. A NIPT pozitív eredményét genetikai tanácsadást követő invazív vizsgálat (amniocentézis, chorion biopsia) szükséges alátámasztani.

### A laboratóriumról

New Era Genetics Kft. (NEG) 2012-ban elsőként vezette be Magyarországon a non-invazív prenatális tesztelést (NIPT) a magzati diagnosztikába. A NEG a nemzetközi szakmai irányelvek figyelembevételével szervezte meg a vizsgálat klinikai alkalmazásának rendszerét és a hazai szakmai körökben elismert klinikai genetikusok közreműködésével. A NEG elsőként nyitotta meg a non-invazív genetikai laboratóriumát Magyarországon, a legkorszerűbb, teljes akkreditációval rendelkező technológia alkalmazásával.

### A teszt korlátai

Az alkalmazott vizsgálati módszer a fejlődési rendellenességek szűrésének egyik eszköze. Eredménye nem diagnosztikus, önmagában, tehát más klinikai vizsgálat vagy laborvizsgálati eredménytől függetlenül nem értékelhető. A magzat egészségi állapotára, illetve a várandósság gondozására vonatkozóan a vizsgálat önmagában nem ad elegendő információt.

A non-invazív prenatális teszt a kromoszómák számbeli többletére vagy hiányára, azok szakaszaiban előforduló hiányára vagy többletére ad eredményt, amelynek nagysága legalább 7 Mb. A non-invazív prenatális teszt nem mutat ki poliploidit, mint például a triploidia. A non-invazív prenatális teszt nem mutat ki kiegyensúlyozott kromoszóma átrendeződést. A vizsgálat eredményét befolyásolhatják anyai és magzati tényezők, mint a várandósnál előfordult vértranszfúzió, szervtranszplantáció, műtéti beavatkozás, immun- vagy őssejtterápia, rosszindulatú daganatos betegség, mozaikosság, a fetoplacentalis mozaikosság, a magzati felszívódás, illetve a felszívódó ikerterhesség (vanishing twin).

A non-invazív prenatális tesztelés általában, csak a jelölt rendellenességeket vizsgálja. Egyéb genetikai eredetű és a nem genetikai eredetű magzati rendellenességek átfogó, alapos szűréséhez elengedhetetlen a várandósság első és második trimeszterében végzendő ultrahangvizsgálat.

### A teszt elvégzése

A non-invazív prenatális genetikai teszt a várandósság 10. (9 hét + 0 nap) hetétől végezhető. Az orvos tájékoztatóját követően történik meg a két vizsgálati lehetőség közül a várandós számára legmegfelelőbb kiválasztása. A klinikai genetikai tanácsadás igénye esetén a New Era Genetics Kft. szakorvosa azt előre egyeztetett időpontban biztosítja. A laboratóriumi vizsgálat, a vérminta laboratóriumba érkezésétől számított 4-6 munkanapot vesz igénybe. A laboratóriumi vizsgálatot követően a vizsgálatot igénylő orvos egy értesítést kap az eredmény elkészültéről. A lelet elkészültéről, illetve az eredményéről az orvos tájékoztatja a páciens.