

BROSZURA INFORMACYJNA NA TEMAT NIEINWAZYJNEGO TESTU PRENATALENGO [NIPT]

Badanie wykonywane jest we współpracy z Uniwersytetem w Leuven w Belgii



INFORMACJE OGÓLNE

Większość dzieci rodzi się zdrowa, jednak każde dziecko ma niewielkie ryzyko choroby związanej z niepełnosprawnością fizyczną i/lub intelektualną. W niektórych przypadkach niepełnosprawność może być wynikiem nieprawidłowości w chromosomach. Chromosomy są nośnikami naszego materiału genetycznego i mogą być porównane do wielkiej "książki kucharskiej" z przepisami - w naszych chromosomach przepisami są geny, których mamy około 20 tys. Większość ludzi ma 46 chromosomów, z których dwa określają płeć: XX dla kobiet i XY dla mężczyzn. Pozostałe 44 tworzą 22 pary chromosomów, które są numerowane od 1 do 22. W prawidłowej sytuacji, każda para chromosomów składa się z chromosomu otrzymanego od matki i chromosomu otrzymanego od ojca.

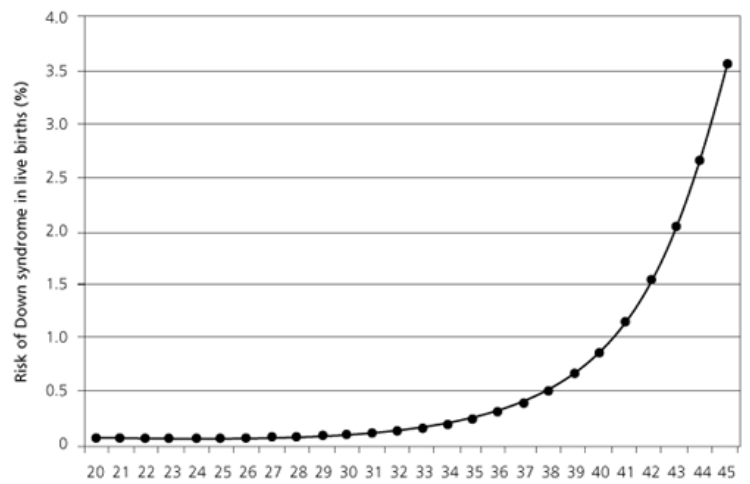


Dziecko z trisomią chromosomu 21 pary (bardziej znanej jako zespół Downa), ma trzy zamiast dwóch kopii chromosomu 21. Dlatego u dziecka z zespołem Downa występuje 47 chromosomów, a nie 46. Trisomia chromosomu 21 jest najczęstszą nieprawidłowością chromosomową z niepełnosprawnością intelektualną jako głównym objawem. W około 50% przypadków występuje również wrodzona wada serca lub inne nieprawidłowości fizyczne, które w czasie ciąży można wykryć za pomocą badania ultrasonograficznego (USG). Ryzyko urodzenia dziecka z trisomią wrasta wraz z wiekiem matki i rośnie gwałtownie po przekroczeniu wieku 36 lat. Większość dzieci dotkniętych trisomią rodzi się jednak w grupie kobiet poniżej 36 roku życia, ponieważ to ta grupa kobiet rodzi najwięcej dzieci (około 85% porodów).

Jakie jest statystyczne ryzyko urodzenia
dziecka z trisomią chromosomu 21 pary?

Dane literaturowe:

Newberger, Am. Fam. Physician, 2000



wiek matki

Co to jest nieinwazyjne badanie prenatalne NIPT?

W czasie ciąży fragmenty DNA dziecka znajdują się w obiegu krwi matki. Badając te fragmenty DNA dziecka w układzie krążenia matki, można wykryć nieprawidłowości chromosomalne np. trisomię 21 u dziecka. Krew do tego badania można pobrać od matki (Pacjentki) najwcześniej od 11. tygodnia ciąży bowiem dopiero od tego czasu wystarczająca ilość cząsteczek DNA dziecka jest obecna we krwi matki.

Test NIPT jest badaniem całogenomowym, co oznacza, że podczas badania analizowane są wszystkie chromosomy. Dlatego też, w rzadkich przypadkach (około 0,5% badań) test ten może wykryć inne niż trisomia chromosomu 13, 18 lub 21 aberracje chromosomowe. Zmiany te mogą mieć istotne znaczenie dla zdrowia płodu lub matki (Pacjentki), dlatego też zostaną one uwzględnione w wyniku badania, a następnie omówione z lekarzem genetykiem.

Trzeba jednak pamiętać, że czułość testu nieinwazyjnego jest mniejsza niż diagnostycznych testów inwazyjnych. Nie ma również na chwilę obecną danych na temat oceny czułości testu dla aberracji innych niż trisomie chromosomów 13, 18 i 21 pary.

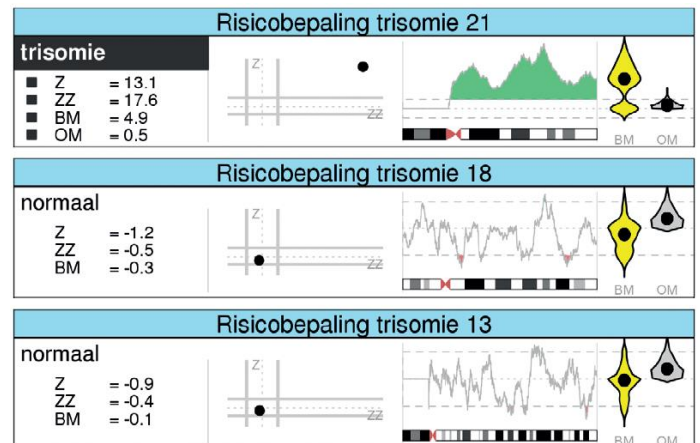
Test został opracowany i jest wykonywany w Centrum Genetyki Człowieka na Uniwersytecie w Leuven w Belgii. Posiada certyfikat jakości ISO 15189.

Jakie są zagrożenia dla mojego dziecka, jeśli zdecyduję się na badanie NIPT?

NIPT jest nieinwazyjnym badaniem przesiewowym. Pobieranie krwi od matki (Pacjentki) nie stanowi żadnego zagrożenia dla ciąży.

Czego NIE wykryje test NIPT?

- Mozaikowej formy trisomii chromosomów 13, 18 i 21 pary (czyli gdy trisomia któregoś z badanych chromosomów występuje jedynie w niektórych, a nie we wszystkich komórkach).
- Małych mikrodelekcji lub mikroduplikacji, których wielkość jest poniżej rozdzielczości badania NIPT.
- Chorób monogenowych (czyli mutacji pojedynczych genów powodujących choroby takie jak np. mukowiscydoza czy Zespół Łamliwego Chromosomu X)
- Chorób wielogenowych/wieloczynnikowych np. autyzm czy padaczka.



Kiedy test NIPT NIE jest wskazany?

- W przypadku stwierdzenia wrodzonych wad płodu w badaniu ultrasonograficznym sugerowane jest wykonanie prenatalnego badania inwazyjnego (biopsja trofoblastu/amniopunkcja po konsultacji genetycznej).
- Przeciwwskazaniem do wykonania testu jest przeprowadzony u matki zabieg transfuzji krwi, terapii komórkami macierzystymi, immunoterapii lub transplantacji.
- Przeciwwskazaniem do wykonania testu jest stwierdzona u matki choroba nowotworowa.

Jakie są możliwe wyniki testu NIPT?

1. WYNIK PRAWIDŁOWY DLA CHROMOSOMÓW 13, 18 i 21 PARY

Wynik prawidłowy oznacza, że nie stwierdzono w badaniu podwyższonych wartości dla chromosomów 13, 18 i 21 pary. Test NIPT ma bardzo wysoką czułość badania, dużo wyższą niż inne testy przesiewowe. Dla chromosomów 13, 18 i 21 czułość badania wynosi ponad 99,9%. Należy jednak pamiętać, że jest to test **przesiewowy**, dlatego prawidłowy wynik badania **nie wyklucza** w 100% możliwości trisomii badanych chromosomów 13, 18, 21 pary.

2. NIEPRAWIDŁOWY WYNIK BADANIA

Wynik taki oznacza, że jest duże ryzyko, że dziecko dotknięte jest trisomią jednego z badanych chromosomów lub, że stwierdzone zostało duże ryzyko innej aberracji chromosomowej. Wynik badania NIPT powinien być **potwierdzony badaniem inwazyjnym** (najlepszym badaniem w takim przypadku jest amniopunkcja) w trakcie, którego badane jest bezpośrednio DNA dziecka. Dopiero badanie inwazyjne da pełną odpowiedź dotyczącą obecności lub wykluczenia aberracji u dziecka, której podwyższone ryzyko wynika z testu NIPT. **W przypadku otrzymania wyniku nieprawidłowego konieczna jest konsultacja w Poradni Genetycznej.**

3. WYNIK NIEINFORMACYJNY

Wynik taki oznacza, że nie ma podstaw do wykluczenia lub potwierdzenia obecności trisomii chromosomowej u płodu (np. z powodu zbyt małej ilości frakcji płodowego DNA w krwi matki). Wynik nieinformacyjny dotyczy około 1% badań NIPT. W przypadku otrzymania takiego wyniku możliwe jest przesłanie nowej próbki krwi na badanie (bez ponoszenia dodatkowych kosztów) lub też rozważenie wykonania badania inwazyjnego (np. amniopunkcji). **W przypadku otrzymania wyniku nieinformacyjnego konieczna jest konsultacja w Poradni Genetycznej.**

4. NIE OTRZYMANO WYNIKU BADANIA

W przypadku otrzymania informacji, że mimo przeprowadzenia procedury diagnostycznej NIPT nie otrzymano wyniku, możliwe jest przesłanie nowej próbki krwi na badanie (bez ponoszenia dodatkowych kosztów) lub też rozważenie wykonania badania inwazyjnego (np. amniopunkcji). **W przypadku nie otrzymania wyniku NIPT konieczna jest konsultacja w Poradni Genetycznej.**

Pacjentka wykonująca test NIPT ma prawo do konsultacji w Poradni Genetycznej przed i po wykonaniu badania w ramach opłaty za badanie.