

Placówka kierująca:

Kod badania:

Wprowadzenie do testu NIFTY™

Czym jest test NIFTY™?

Test NIFTY™ jest nieinwazyjnym badaniem w kierunku trisomii płodu i wybranych innych wad chromosomowych. Jest to genetyczne badanie przesiewowe dla kobiet w ciąży, które można wykonać już od ukończenia 10 tygodnia ciąży. Test określa ryzyko posiadania dodatkowych kopii niektórych chromosomów (chromosomy 21, 18, 13, chromosomy płci X i Y), braku jednego z chromosomów płci i wybranych zespołów delecji chromosomowych.

Jak działa?

W czasie ciąży, DNA płodu pochodzący z komórek łożyska krąży we krwi matki. Zasada działania testu opiera się na analizie płodowego DNA, który znajduje się w próbce krwi pobranej od matki. Badanie jest bezpieczne dla matki i dziecka oraz bardzo czułe, wykrywa ponad 99,5% trisomii 21, 18 i 13.

Co wykrywa test NIFTY™?

Trisomia 21 (ciąża pojedyncza i bliźniacza)	Powszechnie znana jako zespół Downa - jest spowodowany dodatkową kopią chromosomu 21. Zespół Downa jest najczęstszą przyczyną niepełnosprawności intelektualnej uwarunkowanej genetycznie a także może prowadzić do innych schorzeń, takich jak wady serca i innych narządów, utrata wzroku i wady słuchu.
Trisomia 18 (ciąża pojedyncza i bliźniacza)	Powszechnie znana jako zespół Edwardsa – jest spowodowany dodatkową kopią chromosomu 18. Często ciąża z zespołem Edwardsa obumiera lub kończy się martwym urodzeniem. Większość dzieci urodzonych z zespołem Edwardsa nie przeżywa pierwszego roku życia ze względu na mnogie wady wrodzone. Dzieci, które żyją dłużej niż rok, mają poważne problemy rozwojowe.
Trisomia 13 (ciąża pojedyncza i bliźniacza)	Powszechnie znana jako zespół Patau – jest spowodowany dodatkową kopią chromosomu 13. Najczęściej w przypadku wystąpienia zespołu Patau dochodzi do poronienia lub martwego urodzenia a większość dzieci urodzonych umiera przed ukończeniem pierwszego roku życia ze względu na poważne wady wrodzone układu nerwowego, serca i/lub innych narządów.
Badanie chromosomów płci (ciąża pojedyncza)	Badanie wykrywa ryzyko aneuploidii chromosomów płci (XXX, XXY, XYY i X0). Choroby te nie dają tak poważnych objawów klinicznych jak trisomie, ale występują znacznie częściej. W większości przypadków nie grożą poronieniem a urodzone dzieci są sprawne fizycznie i intelektualnie. W wieku dorosłym osoby chore zagrożone są niepłodnością. W przypadkach uzasadnionych należy rozważyć diagnostykę inwazyjną.
Zespoły delecyjne (ciąża pojedyncza)	Badanie wykrywa delecje 5p (zespół kociego krzyku), 1p36 i 2q33.1, związane z ubytkiem fragmentu chromosomu. Lokalizacja i rozmiar delecji warunkuje występowanie i nasilenie różnych objawów klinicznych, do których najczęściej należy umiarkowane do głębokiego upośledzenie umysłowe, opóźniony rozwój psychoruchowy, problemy z karmieniem.
Płeć (ciąża pojedyncza)	Określana jako męska/żeńska z dokładnością 98%
Dodatkowe informacje dot. ciąży bliźniaczej	Ilość danych klinicznych dotycząca ciąż bliźniaczych jest ograniczona, jednak na podstawie opublikowanych badań i naszego doświadczenia, dokładność testu NIFTY™ w przypadku ciąż bliźniaczych jest podobna do tej dla ciąż pojedynczych dla trisomii 21,18,13 i przekracza 99%.

Wynik testu

"Niskie ryzyko" tj. wynik prawidłowy oznacza, że jest bardzo małe prawdopodobieństwo nieprawidłowej liczby chromosomów. Prawdopodobieństwo to zostanie przedstawione w raporcie.

"Wysokie ryzyko" tj. wynik nieprawidłowy oznacza, że jest wysoce prawdopodobne, że płód jest dotknięty trisomią. Dodatnia wartość predykcja badania zostanie przedstawiona w raporcie.

"Brak wyniku" oznacza, że nie jest możliwe wykonanie badania NIFTY w danej ciąży. W 0,7% badań do wykonania badania potrzebne jest powtórne pobranie krwi – nie wiąże się to z dodatkową opłatą. Jeżeli pomimo dwukrotnego pobrania krwi na badanie nie uzyska się dostatecznej ilości płodowego DNA, badanie nie może być wykonane i zostanie zrefundowane.

Ograniczenia Testu

- Zgodność wyników NIFTY™ z rzeczywistym stanem ciąży (swoistość) wynosi 99,95% a czułość badania dla trisomii przekracza 99,5%. Test NIFTY™ nie jest dokładny w 100% i nie jest badaniem diagnostycznym. W celu postawienia ostatecznej diagnozy wymagane jest przeprowadzenie badania inwazyjnego, takiego jak np. amniopunkcja. Wynik nieprawidłowy badania NIFTY™ może nie potwierdzić się w badaniu inwazyjnym.
- Czułość wykrycia delecji 5p, 1p36, 2q33.1 oraz aneuploidii chromosomów płci przekracza 95%, lecz nie jest jeszcze dokładnie określona.
- Pewność identyfikacji płci dziecka wynosi 98%.
- Dokładność testu może być obniżona, jeśli kobieta została kiedykolwiek poddana terapii komórkami macierzystymi, przeszczepowi narządu lub transfuzji krwi w ciągu ostatnich 12 miesięcy albo gdy ciążarna jest nosicielką aberracji chromosomowej. Prosimy o zgłaszanie tych sytuacji lekarzowi.
- Mozaicyzm (obecność w łożysku, u płodu lub u ciężarnej, dwóch linii komórkowych o różnym zestawie chromosomów) będzie również wpływała na dokładność badania.
- Wyniki badania NIFTY™ powinny zawsze być interpretowane w kontekście wyników innych badań wykonywanych w ciąży i w oparciu o wywiad rodzinny.
- Prawidłowy wynik badania nie wyklucza możliwości innych nieprawidłowości badanych chromosomów i nie informuje o innych zaburzeniach genetycznych lub wadach wrodzonych.

Oświadczenie zgody Pacjentki

1. Przeczytałam i zrozumiałam formularz zgody pacjenta na test NIFTY™ i w pełni rozumiem informacje, przeznaczenie, właściwości, dokładność i ryzyko badania przesiewowego, o którym mowa w niniejszym formularzu zgody.
2. Miałam możliwość zadawania pytań lekarzowi/pracownikowi medycznemu na temat badania przesiewowego, o którym mowa w niniejszym formularzu zgody.
3. Rozumiem, że wyniki testu przesiewowego **nie są wynikami diagnostycznymi** i że wynik wskazujący na wysokie ryzyko powinien być **potwierdzony poprzez wykonanie inwazyjnego badania diagnostycznego**.
4. **W pełni rozumiem ograniczenia badań przesiewowych, określone w niniejszym formularzu zgody .**
5. Rozumiem, że wynik będzie dostępny w ciągu 9 dni roboczych od przyjęcia do laboratorium NZOZ Genomed pełnowartościowej próbki krwi.
6. Zgadzam się podać dokładne i istotne informacje dotyczące wszelkich poprzednio przeprowadzonych badań, takich jak USG lub inne badania przesiewowe lub diagnostyczne przeprowadzone w tej ciąży. Rozumiem i akceptuję fakt, że mój lekarz może kontaktować się ze mną w celu uzyskania takich informacji.
7. Zgadzam się, aby mój lekarz lub laboratorium Genomed wykorzystali moje dane kliniczne do celów audytów, kontroli jakości i badań. Pozostanę anonimowa i nieidentyfikowalna podczas analizy danych, a wszystkie moje dane osobowe będą usunięte z wszelkich raportów lub publikacji. TAK NIE
8. Zostałam poinformowana, że w przypadku otrzymania wyniku „nieprawidłowego”, stwierdzającego wysokie prawdopodobieństwo wystąpienia trisomii płodu, Genomed pokryje koszt inwazyjnego badania prenatalnego (jeśli nie zostanie ono wykonane w ramach ubezpieczenia zdrowotnego), w tym koszt pobrania: amniopunkcji, biopsji trofoblastu (CSV), kordocentezy oraz koszt badań genetycznych: kariotypu, hybrydyzacji in situ (FISH) lub równoważnego testu, do wysokości 1200 zł. Zwrot kosztów nastąpi jedynie na podstawie oryginału faktury, wystawionej przez placówkę wykonującą procedurę oraz kopii/duplikatu wyniku badania. Alternatywnie Genomed zapewni wykonanie na własny koszt badania genetycznego porównawczej hybrydyzacji genomowej do macierzy (aCGH) z materiału pobranego inwazyjnie.

Wyrażam zgodę na przekazanie informacji w przypadku stwierdzenia w badaniu NIFTY wysokiego ryzyka nieprawidłowości genetycznych innych niż wymienione w tabeli. TAK NIE

PACJENTKA:

Imię i nazwisko:

Podpis:

Data:

DD / MM / RRRR

LEKARZ/PACJENTKA MEDYCZNY:

Imię i nazwisko

Podpis:

Data:

DD / MM / RRRR

Placówka kierująca:

Nieinwazyjny genetyczny przesiewowy test prenatalny do określenia aneuploidii chromosomowych płodu

Non-invasive Prenatal Genetic Screening for Fetal Chromosomal Aneuploidies



PLACÓWKA KIERUJĄCA Referring center		KOD BADANIA Barcode	
INFORMACJE O PACJENTCE (Patient information)			
Imię i Nazwisko: Name and Surname		PESEL Personal identity number	
		Data urodzenia: DD / MM / RRRR Date of Birth	
tel./e-mail		Waga: kg Weight	Wzrost: cm Height
Historia prokreacyjna (History)			
Liczba ciąż: razy Pregnant times		Liczba porodów: razy Delivered times	
Obecna ciąża (Current pregnancy)			
Wspomagany rozród: <input type="checkbox"/> Nie <input type="checkbox"/> Tak In vitro fertilization No Yes		Oczekiwana data porodu: DD / MM / RRRR Expected date of delivery	
Ciąża: <input type="checkbox"/> Pojedyncza <input type="checkbox"/> Bliźniacza Number of fetuses One Two		Kosmówkowość (ciąży bliźniaczej)*: <input type="checkbox"/> DC/DA <input type="checkbox"/> MC/DA <input type="checkbox"/> MC/MA Chorionicity (for twin pregnancy)	
*DC/DA: dwukosmówkowa, dwuowodniowa DC/DA: Dichorionic, diamniotic		MC/DA: jednokosmówkowa, dwuowodniowa MC/DA: Monochorionic, diamniotic	
MC/MA: jednokosmówkowa, jednoowodniowa MC/MA: Monochorionic, monoamniotic			
Wcześniejszy test przesiewowy: <input type="checkbox"/> Nie <input type="checkbox"/> Tak Prior screening test No Yes		Przezierność karkowa (NT): mm Nuchal translucency	
Ryzyko: T21: T18: T13:			
Rodzaj wykonanego testu przesiewowego: Type of prior screening test		<input type="checkbox"/> Badanie USG I trymestr 1st trimester Scan	
<input type="checkbox"/> Badania biochemiczne + USG I trymestr 1st trim Scan & Biochem (Combined)		<input type="checkbox"/> Badanie USG II trymestr 2nd trimester Scan	
		<input type="checkbox"/> Inne Other	
		<input type="checkbox"/> Brak badań No test taken	
Badanie (Service)			
Zlecone badanie Service ordered		<input type="checkbox"/> test NIFTY NIFTY	
		<input type="checkbox"/> test NIFTY dla ciąży bliźniaczej NIFTY for Twin Pregnancy	
SAMPLING (Pobranie próbki krwi)			
Data pobrania krwi: DD / MM / RRRR godz. Date of blood draw Time		Wiek ciąży: tyg. Gestational age at draw weeks	
Podpis lekarza: Doctor's Signature			