

# NIFT™

Najbardziej wiarygodny i kompleksowy  
nieinwazyjny test prenatalny wykonywany w Polsce

BEZPIECZNY, SZYBKI, WIARYGODNY

Możliwość wykrycia 18 zespołów  
wad wrodzonych



[www.nifty.pl](http://www.nifty.pl)



---

## Zalety NIFTY™

---

Badanie wykonywane w Polsce w laboratorium Genomed S.A., najbardziej rekomendowanym, prywatnym centrum diagnostycznym w Polsce

---

Największe możliwości i zakres czynią badanie NIFTY™ najbardziej konkurencyjnym na rynku

---

Jedynе badanie NIPT, które oferuje możliwość wykrycia delecji i aneuploidii chromosomów płci bez dodatkowych kosztów

---

Najbardziej wiarygodne badanie NIPT na rynku dla identyfikacji trisomii 21, 18 i 13

---

Opublikowane badania dla 147 000 ciężarnych, ponad 600 000 testów NIFTY™ przeprowadzonych na świecie

---

Posiada europejski certyfikat EC Certificate – Full Quality Assurance, potwierdzający spełnienie wymagań dyrektywy 98/79/EC, dotyczącej wyrobów medycznych, używanych do diagnostyki *in vitro*

---



# SPIS TREŚCI

- 01 Wprowadzenie do testu NIFTY™
- 02 Dlaczego NIFTY™ (nieinwazyjne prenatalne badanie genetyczne – NIPT)?
- 03 - 05 Nieprawidłowości genetyczne badane w NIFTY™
- 06 Opinie profesjonalistów nt. NIPT
- 07 Badania naukowe a metoda NIFTY™
- 08 Wymagania dotyczące próbki i przebieg badania
- 09 Wskazania do badania
- 10 Walidacja kliniczna
- 11 NIFTY™ a inne testy NIPT
- 12 - 13 Opisy przypadków
- 14 - 15 Literatura
- 16 O Genomed S.A.



# Wprowadzenie do testu NIFTY™

W ciągu ostatniej dekady rozwój genetyki oraz olbrzymi postęp technologiczny w badaniach genetycznych zmieniły naszą zdolność rozumienia chorób, ich diagnozowania oraz stosowania najskuteczniejszego sposobu leczenia. Postęp ten nastąpił również w dziedzinie badań prenatalnych i doprowadził do powstania nowego, nieinwazyjnego genetycznego testu prenatalnego NIFTY™ (opartego na analizie wolnego DNA), który bardzo dokładnie określa ryzyko wystąpienia aneuploidii u płodu.

Test NIFTY™ (Nieinwazyjny Genetyczny Test Prenatalny w Kierunku Trisomii Płodu) jako pierwszy spośród nieinwazyjnych testów prenatalnych, wkroczył w fazę badań klinicznych w 2010 roku, a w 2013 roku wprowadzony został na rynek europejski. NIFTY™ określa ryzyko wystąpienia najczęściej występujących trisomii, a także ustala genetyczną płęć dziecka, wykrywa aneuploidie chromosomów płci i delecje chromosomowe. NIFTY™ określa ryzyko wystąpienia aneuploidii znacznie dokładniej niż tradycyjne badania przesiewowe, a to pozwala zminimalizować liczbę pacjentek niepotrzebnie narażonych na badania inwazyjne i zmniejsza ryzyko związanych z nimi poronień.

Do połowy 2015 roku wykonano ponad 600 000 testów NIFTY na świecie. NIFTY™ został stworzony przez BGI Diagnostics, firmę należącą do BGI, największego na świecie instytutu genomiki. W Polsce NIFTY™ wykonywane jest przez Genomed S.A. we własnym, wysokoprzepustowym laboratorium o najwyższej klasie czystości.

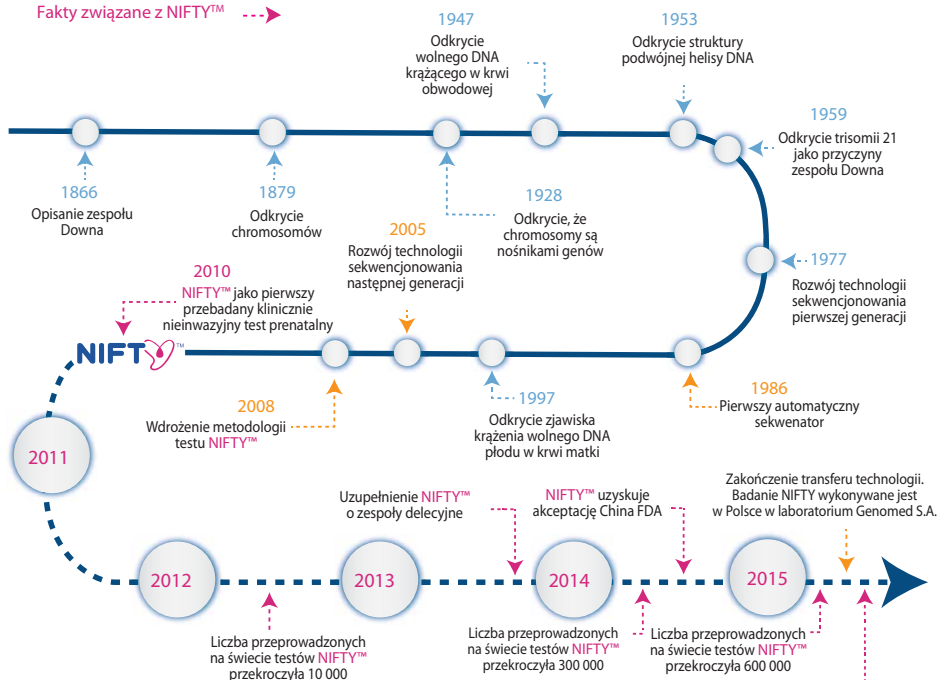
Na początku 2015 r. opublikowano w "New England Journal of Medicine" wyniki badania oceniającego skuteczność testu NIFTY przeprowadzonego na grupie 147 000 ciężarnych. To największe jak do tej pory badanie wśród testów typu NIPT.

## Najważniejsze wydarzenia

Rozwój technologii genetycznych ----->

Odkrycia związane z genetyką ----->

Fakty związane z NIFTY™ ---->



Test NIFTY uzyskał europejski certyfikat EC Certificate – Full Quality Assurance, potwierdzający spełnienie wymagań dyrektywy 98/79/EC, dotyczącej wyrobów medycznych, używanych do diagnostyki in vitro.





## Dlaczego NIFTY™ (nieinwazyjne prenatalne badanie genetyczne – NIPT)?

Obecnie istnieje wiele możliwości przeprowadzenia badań prenatalnych. Jednak w porównaniu z nieinwazyjnym prenatalnym badaniem genetycznym (ang. Non Invasive Prenatal Test, NIPT), tradycyjne metody przesiewowe charakteryzują się niską czułością i dużym odsetkiem wyników fałszywie pozytywnych. Metody inwazyjne, takie jak amniopunkcja lub biopsja kosmówki (trofoblastu) (CVS), są wiarygodne, ale niosą ze sobą 0,5-2% ryzyko poronienia.

### Badanie NIFTY™ w porównaniu z tradycyjnymi badaniami przesiewowymi

#### Porównanie poziomu wykrywalności

	NIFTY™
	dostępny od 10 tygodnia ciąży >99%
Test zintegrowany	dostępny od 15 tygodnia <96%
Badania biochemiczne I i II trymestr	dostępne od 15 tygodnia <88%
Badania biochemiczne II trymestr	dostępne od 15 tygodnia <81%
USG I trymestr (pomiar NT)	dostępne od 11 tygodnia <80%

#### Porównanie występowania wyników fałszywie pozytywnych

	NIFTY™
	0,05%
Test zintegrowany	<4%
Badania biochemiczne I i II trymestr	<7%
Badania biochemiczne II trymestr	<10%
USG I trymestr (pomiar NT)	<9%

NIFTY™ jest najbardziej wiarygodnym, najczęściej wykonywanym na świecie nieinwazyjnym genetycznym testem prenatalnym.





# Nieprawidłowości genetyczne badane w NIFTY™

Podstawowy zakres testu
Wykrywane trisomie
✔ zespół Downa (trisomia 21)
✔ zespół Edwardsa (trisomia 18)
✔ zespół Patau (trisomia 13)
Zaburzenia liczby chromosomów płci
✔ zespół Turnera (monosomia X)
✔ zespół Klinefeltera (XXY)
✔ XXX
✔ XYY
Rozpoznawanie płci
✔ męska/żeńska
Rozszerzony zakres testu* (w cenie badania)
Wykrywane trisomie
✔ trisomia 9
✔ trisomia 16
✔ trisomia 22
Zespoły delecyjne
✔ zespół „Cri-du-chat” – kociego krzyku (5p)
✔ 1p36
✔ zespół Pradera-Williego/Angelmana (15q11.2)
✔ zespół Jacobsena (11q23)
✔ zespół DiGeorge'a 2 (10p14-p13)
✔ zespół Van der Woude (1q32.2)
✔ 16p12.2-p11.2
✔ 2q33.1
Test dostępny jest także w przypadku
✔ Ciąży bliźniaczej (tylko na obecność trisomii)
✔ Ciąży po zapłodnieniu <i>in vitro</i>
✔ Ciąży u biorczynie komórki jajowej
Standardowy czas oczekiwania na wynik to <b>9 dni</b> roboczych.
Możliwi do przeprowadzenia już od <b>10. tygodnia</b> ciąży.

\* ze względu na małą liczbę przypadków badania w trakcie walidacji; informacja na wyniku umieszczana za zgodą pacjentki



## Trisomie

Trisomia to rodzaj aberracji chromosomowej, polegającej na obecności dodatkowego (trzeciego) chromosomu w danej parze chromosomów homologicznych. Trisomie chromosomów 21 (zespół Downa), 18 (zespół Edwardsa), 13 (zespół Patau) są najczęściej występującymi zespołami wad wrodzonych, wywołanymi przez obecność dodatkowych kopii chromosomów. Odpowiadają one za wystąpienie cech dysmorfii, wad wrodzonych i różnego stopnia niepełnosprawności intelektualnej dziecka.

Trisomie chromosomów 9, 16 i 22 powodują ciężkie wady rozwojowe płodu, prowadzące w większości przypadków do poronień w I trymestrze ciąży.

## Zespoły delecyjne

Są to zespoły cech klinicznych, związane z ubytkiem (delecją) fragmentu chromosomu. Lokalizacja i rozmiar delecji warunkuje występowanie i nasilenie różnych objawów klinicznych, związanych z brakiem (delecją) fragmentu chromosomu.

Lokalizacja i rozmiar delecji determinują rodzaj i stopień nasilenia objawów klinicznych. U chorych z delecjami mogą występować liczne nieprawidłowości, m.in. opóźniony rozwój psychoruchowy, niepełnosprawność intelektualna, problemy z zachowaniem, nietypowy wygląd (dysmorfia), zaburzenia napięcia mięśniowego (wiotkość lub spastyczność), zaburzenia wzrastania, odżywiania, padaczka.

### 5p / Zespół Cri-du-Chat – kociego krzyku:

Delecja części krótkiego ramienia chromosomu 5; charakterystycznymi objawami są: mały rozmiar głowy, niska waga urodzeniowa, obniżone napięcie mięśni (hipotonia), opóźnienie rozwoju oraz umiarkowana lub głęboka niepełnosprawność intelektualna. Często są także problemy z ssaniem i oddychaniem.

### 1p36:

Delecja części krótkiego ramienia chromosomu 1; typowymi objawami są: hipotonia, wrodzone wady serca i innych organów, upośledzenie słuchu. W większości przypadków występuje opóźnienie rozwoju oraz różny stopień niepełnosprawności intelektualnej.

### 2q33.1:

Delecja fragmentu długiego ramienia chromosomu 2; charakterystycznymi objawami są: opóźniony wzrost, behawioralne problemy rozwojowe. Często występują problemy ze ssaniem, ze snem, hipotonia, czasem rozszczep podniebienia.

### Zespół DiGeorge'a 2:

Delecja fragmentu krótkiego ramienia chromosomu 10; wiele problemów klinicznych, objawy zbliżone do klasycznego zespołu DiGeorge'a, w tym wady serca, niedoczynność przytarczyc, niedobór odporności (niedobór limfocytów T), oraz dysmorfia twarzy.

### 16p12.2-p11.2:

Delecja krótkiego ramienia chromosomu 16; częsta: dysmorfia rysów twarzy, problemy z karmieniem, nawracające infekcje uszu, opóźnienie rozwoju i zaburzenia funkcji poznawczych. Mogą występować wady serca i niski wzrost.

### Zespół Jacobsena:

Delecja końcowego fragmentu długiego ramienia chromosomu 11; typowe cechy: opóźnienie wzrostu, problemy psychomotoryczne, dysmorfia twarzy i kończyn.





# Nieprawidłowości genetyczne badane w NIFTY™

## Zespół Van der Woude:

Mutacja w genie *IRF6* lub delecja fragmentu długiego ramienia chromosomu 1; zmienne objawy kliniczne, częste dołki lub torbiele śluzowe dolnej wargi oraz rozszczep wargi i podniebienia.

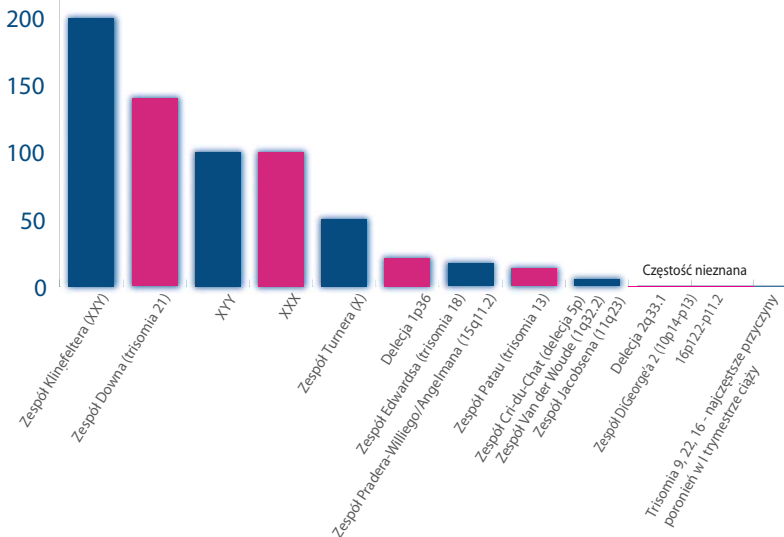
## Zespół Pradera-Williego/Angelmana:

Brak ekspresji genów z fragmentu długiego ramienia chromosomu 15, pochodzącego od ojca, w ok. 70% przypadków spowodowany delecją tego fragmentu (Prader-Willi) lub delecją fragmentu długiego ramienia chromosomu 15, pochodzącego od matki (Angelman); zbliżone cechy kliniczne: hipotonia, opóźniony rozwój psychoruchowy, nieprawidłowa artykulacja mowy oraz niepełnosprawność intelektualna (zazwyczaj lekkiego stopnia).

## Aneuploidia chromosomów płci

Aneuploidia chromosomów płci dotyczy występowania niewłaściwej liczby (większej lub mniejszej) chromosomów płci X lub Y. Większość typów aneuploidii chromosomów płci ma przebieg łagodny, bez zaburzeń rozwoju intelektualnego, konsekwencją niektórych może być niepłodność czy problemy w nauce.

Częstość występowania na 100 000 urodzeń







## Opinie profesjonalistów na temat NIPT

Międzynarodowe Towarzystwo Diagnostyki Prenatalnej (ISPD) uważa, że nieinwazyjne prenatalne badania genetyczne są pomocne, przy zachowaniu zasad poradnictwa genetycznego, jako badania przesiewowe u kobiet, dla których występuje wysokie ryzyko ciąży z trisomią 21. Nieprawidłowy wynik testu powinien zostać potwierdzony przy zastosowaniu metody inwazyjnej.

Amerykańskie Stowarzyszenie Doradców Genetycznych (NSGC) wspiera metodę NIPT jako alternatywę dla pacjentek, których ciąża jest obarczona podwyższonym ryzykiem nieprawidłowości chromosomowych. Pacjentki, dla których wyniki testu NIPT są nieprawidłowe lub które mają inne czynniki ryzyka wskazujące na nieprawidłowości chromosomowe u płodu, powinny otrzymać poradę genetyczną oraz możliwość przeprowadzenia standardowych (inwazyjnych) badań diagnostycznych.

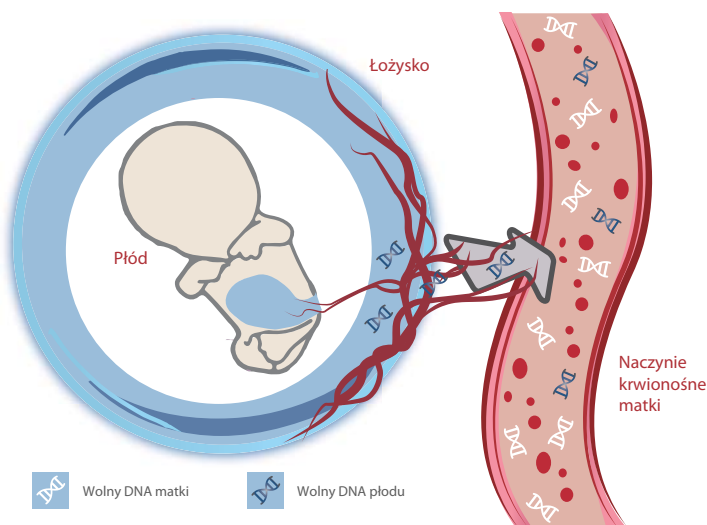
*Wprowadzenie metody masywnego równoległego sekwenjonowania umożliwiło zastosowanie nieinwazyjnych testów w praktyce klinicznej, a prowadzone w ostatnich latach liczne badania dowiodły skuteczności metody w diagnostyce prenatalnej trzech najczęściej występujących trisomii.*  
Ginekol Pol 2013, 84,714-719.





## Badania naukowe a metoda NIFTY™

Cząsteczki wolnego, pozakomórkowego DNA (cfDNA) to małe fragmenty DNA, które krążą we krwi. Podczas ciąży fragmenty DNA pochodzące zarówno od matki, jak i od płodu są obecne w krwiobiegu ciężarnej. Wolny pozakomórkowy DNA płodu (cffDNA) jest obecny tylko jako mniejszościowa frakcja w osoczu matki, co stanowi wyzwanie techniczne dla niektórych metod NIPT.



### Jak działa NIFTY™?

Test NIFTY wymaga pobrania od ciężarnej niewielkiej objętości krwi (10ml), w której analizowany jest cffDNA w celu określenia nieprawidłowości chromosomowych. Jeśli występuje aneuploidia, podczas badania zostanie wykryte niezrównoważenie genomu płodu, wynikające z nadmiaru lub niedoboru chromosomów.

NIFTY skutecznie rozwiązuje problem pomiaru niewielkich różnic w stężeniu chromosomowego DNA poprzez wykorzystanie wielkoskalowej technologii sekwencjonowania. To znaczy, że podczas badania sekwencjonowane są miliony fragmentów DNA matki i płodu. Przy użyciu techniki sekwencjonowania genomowego oraz czterech różnych, własnych algorytmów analizy bioinformatycznej, NIFTY™ jest w stanie przeanalizować dane z całego genomu i porównując wyniki pomiaru dla chromosomów referencyjnych, wykryć obecność nieprawidłowości genetycznych.

W przeciwieństwie do metod sekwencjonowania stosowanych w innych testach NIPT, metodologia NIFTY™ pozwala na uzyskanie bardzo dokładnych wyników, niezależnie od objawów klinicznych pacjenta dla szerokiego zakresu nieprawidłowości: trisomii, aneuploidii chromosomów płci i zespołów delecyjnych.



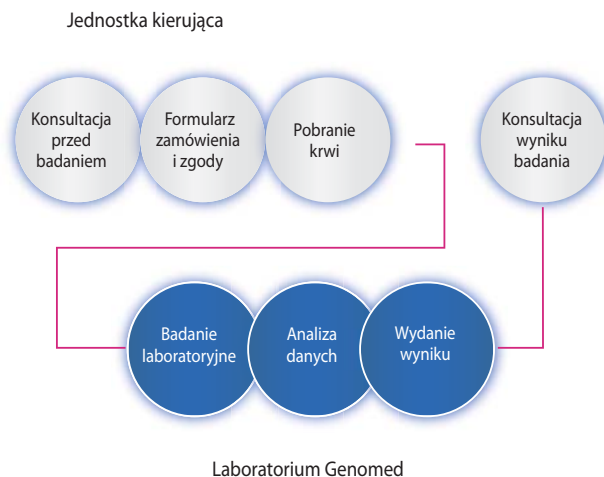


## Wymagania dotyczące próbki

Rodzaj próbki	Objętość	Pobranie	Przesyłka
Krew matki	10 ml w probówce Streck BTC	Bezpośrednio po pobraniu delikatnie zamieszać probówkę z krwią, obracając 10 razy	Przechowywanie i transport: pionowo w temp. 6-35°C, dostarczenie do laboratorium w ciągu 3 dni (72 godziny)



## Przebieg badania

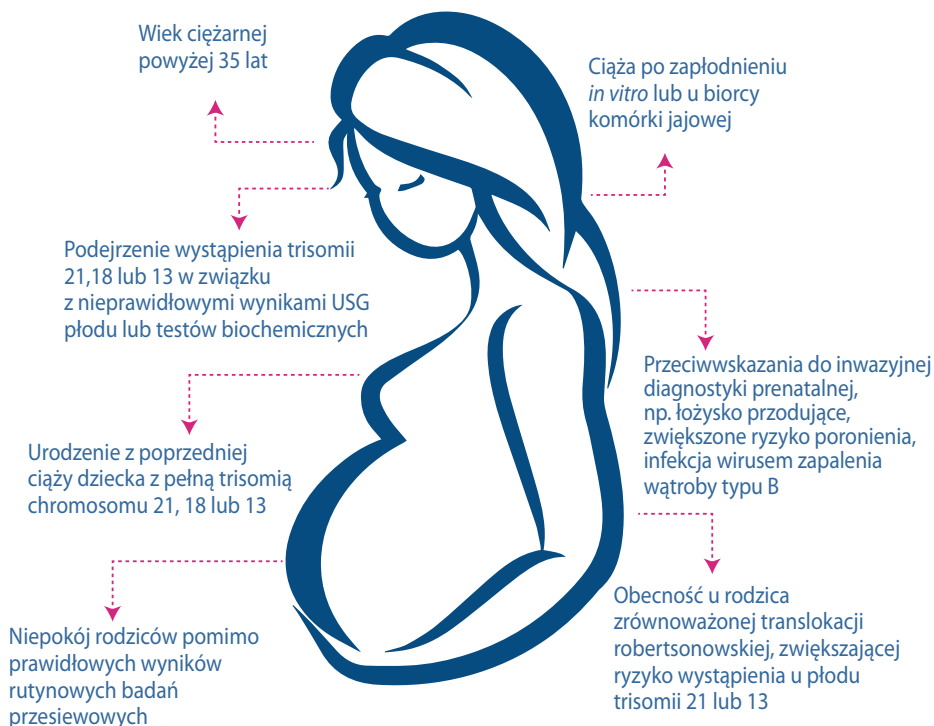




## Wskazania do badania

Aby przeprowadzić badanie NIFTY™, ciężarna powinna otrzymać wyczerpujące informacje dotyczące nieinwazyjnego genetycznego badania prenatalnego oraz odbyć konsultację ze specjalistą genetyki lub ginekologii i położnictwa. Test NIFTY™ jest dostępny od 10. tygodnia ciąży.

NIFTY™ jest właściwym wyborem w następujących sytuacjach:



Należy każdorazowo konsultować z laboratorium możliwość wykonania NIFTY™, jeżeli:

- u ciężarnej występuje aneuploidia, translokacja, delecja lub mikroduplikacja chromosomowa, także w formie mozaicyzmu,
- ciężarna jest po przeszczepie narządu/szpiku,
- ciężarna została poddana terapii komórkami macierzystymi,
- w ciągu ostatnich 12 miesięcy ciężarna została poddana transfuzji krwi.
- w wywiadzie obumarcie płodu(ów) w aktualnej ciąży

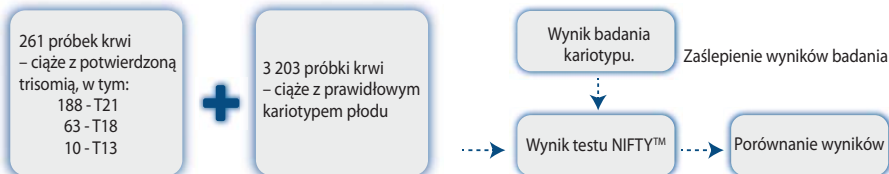




# Walidacja kliniczna

## Walidacja testu NIFTY™ metodą ślepej próby

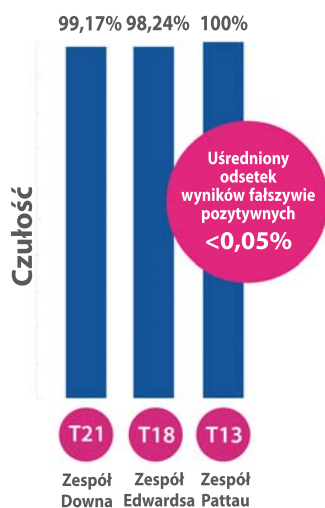
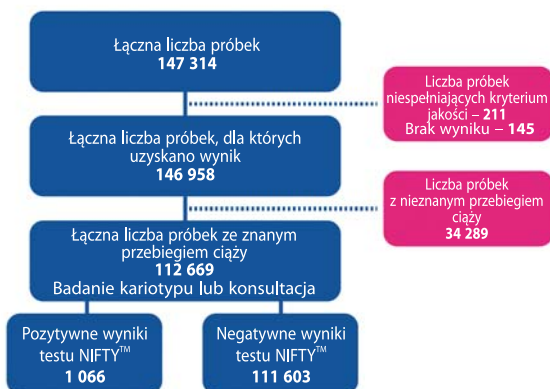
Łącznie 3 464 próbki krwi



	Trisomia 21	Trisomia 18	Trisomia 13
Nieprawidłowy wynik NIFTY™	189	64	10
Nieprawidłowy kariotyp	188	63	10
Czułość NIFTY™	100%	100%	100%
Swoistość NIFTY™	99,97%	99,97%	100%
Odsetek wyników fałszywie dodatnich	0,03%	0,03%	0,0%
Współczynnik predykcji dodatniej	99,49%	99,44%	100%

## Wyniki walidacyjne testu NIFTY™ na dużą skalę

### Podsumowanie





# NIFTY™ a inne testy NIPT

	NIFTY test (Genomed/BGI)	Harmony test (Ariosa Diagnostics)	IONA test (Medgenetix/Premaita)
Liczba placówek wykonujących test w Polsce	>200	Brak danych i centralnego rejestru ośrodków wykonujących test	>70
Wynik badania w języku polskim	TAK	Tylko tłumaczenie zawartości raportu. Oryginał wyniku w języku angielskim	TAK
Wynik podpisany przez polskiego diagnostę	TAK	NIE	TAK
Miejsce wykonania	Polska	USA	Polska
Technologia	sekwencjonowanie nowej generacji (ang. Next Generation Sequencing, NGS), losowe fragmenty ze wszystkich chromosomów	Aktualnie mikromacierz DNA	Brak publikacji naukowych potwierdzających rodzaj przeprowadzanej analizy
Zakres testu	18 zespołów wad wrodzonych	8 zespołów wad wrodzonych	3 zespoły wad wrodzonych
Dostępny od	10 tc	10 tc	10 tc
Ciąża bliźniacza	TAK	TAK	NIE
Aneuploidia chromosomów płci	TAK	TAK	NIE
Informacja o płci płodu	TAK	TAK	TAK
Zespoły delecji/duplikacji	TAK	TAK	NIE
Triploidia	NIE	NIE	NIE
Biorczyny komórki jajowej	TAK	TAK	NIE
Objętość próbek	10 ml	2x10 ml	10 ml
Czas otrzymania wyniku (dni robocze)	7-9 dni	9-11 dni	10 dni
Raport o % cfDNA (próg czułości)	NIE (3.5%)	TAK (4%)	NIE
Posiadane certyfikaty	CE IVD	CLIA Accreditation	CE IVD
Publikacje naukowe na temat skuteczności metody na populacjach większych niż 100 000 pacjentek	TAK	NIE (dostępne publikacji naukowe na mniejszych grupach pacjentek)	Brak publikacji naukowych potwierdzających walidację testu
Liczba przeprowadzonych testów	>600 000	>400 000	>402 (deklaracja producenta)
Liczebność największej opublikowanej grupy badanej	112 669*	15 841**	Brak publikacji
Czułość T21 (liczba przypadków)	99,17% (726)	100,00%(38)	Brak publikacji
Czułość T18 (liczba przypadków)	98,24% (170)	90,00%(10)	Brak publikacji
Czułość T13 (liczba przypadków)	100% (22)	100,00%(2)	Brak publikacji
Swoistość T21	99,95%	>99,9%	Brak publikacji
Swoistość T18	99,95%	>99,9%	Brak publikacji
Swoistość T13	99,96%	>99,9%	Brak publikacji
Dokładność oznaczenia płci	98,00%	99,00%	nie dotyczy
Wartość predykcyjna dodatnia (Positive predictive value – PPV) uśredniona dla T21, T18 i T13	87%	81%	Brak publikacji
Odsetek wyników fałszywie pozytywnych	0,14%	0,09%	Brak publikacji
Odsetek wyników fałszywie negatywnych	<0,01%	<0,1%	Brak publikacji
Konieczność powtórnego pobrania krwi	2,2%	3,5% (deklaracja producenta)	Brak publikacji
Brak wyniku	0,07%	3,0%	1,2% (deklaracja producenta)

\* *Ultrasound Obstet Gynecol* 2015; 45: 530–538

\*\* *N Engl J Med* 2015; 372:1589–1597, dane uzyskane metodą NGS

NIFTY™ nie jest jedynym dostępnym nieinwazyjnym genetycznym badaniem prenatalnym. W tabeli zawarto charakterystykę dostępnych na polskim rynku produktów NIPT, na podstawie publikacji i danych, podanych przez ich producentów. NIFTY™ wyróżnia się dbałością o najwyższą jakość i dokładność badania oraz najniższym odsetkiem braku możliwości wydania wyniku.





## Opisy przypadków

44-letnia ciężarna (w trzeciej ciąży, dwa porody) przeszła rutynowe badanie przesiewowe USG I trymestru, w wyniku którego ryzyko wystąpienia trisomii 21 określono na poziomie 1/153 (ryzyko wysokie, obniżone w stosunku do podstawowego). Kobieta w 23tc wykonała badanie NIFTY™, którego wynik wykazał, że ryzyko wystąpienia trisomii 21 u płodu jest bardzo wysokie (wynik poniżej). Obecność trzeciego chromosomu 21 została potwierdzona badaniem kariotypu po kordocentezie.



### Nieinwazyjne prenatalne badanie genetyczne – wynik analizy cfDNA

#### Dane pacjentki

Imię i nazwisko pacjentki: xxxxxxxxxxxxxx

Data pobrania: **16-01-2015**

PESEL: xxxxxxxxxxxx

Data otrzymania materiału: **16-01-2015**

Kod próbki: **15B67xxxxx**

Wiek ciąży w dniu pobrania: **23tc+1d**

Rodzaj badania: **NIFTY**

Placówka kierująca: **Genomed SA**

#### Wynik: nieprawidłowy – wysokie ryzyko trisomii 21

Ryzyko trisomii 21: **1/1,01**

Ryzyko trisomii 18: **1/247362**

Ryzyko trisomii 13: **1/ 234868339**

Liczba chromosomów płci: prawidłowa Płeć płodu: żeńska

Zespół delecyjny 5p, 1p36, 2q33.1: nie stwierdzono

#### Interpretacja:

**Stwierdzono wysokie ryzyko trisomii chromosomu 21**, co wskazuje na możliwość występowania u płodu zespołu Downa.

PPV (dodatnia wartość predykcijna) badania NIFTY dla T21 wynosi **92%\***.

**Konieczna jest wizyta w Poradni Genetycznej.**

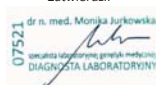
Rekomendowane jest wykonanie inwazyjnego badania diagnostycznego w celu weryfikacji wyniku, lub wykonanie badania kariotypu postnatalnie.

**Uwagi:** (\*) – PPV określa, z jakim prawdopodobieństwem u płodu występuje wada, której wysokie ryzyko zostało wykazane w badaniu;

„wysokie ryzyko” występuje dla współczynnika ryzyka >1/20

Data: **28-01-2015**

Zatwierdził



INFORMACJE OGÓLNE: Badanie genetyczne w kierunku ryzyka trisomii 21, 18 i 13 chromosomu, delecji 5p, 1p36 i 2q33.1 oraz nieprawidłowości liczbowych w zakresie chromosomów płci wykonano z wolnego DNA płodu (cfDNA) pozyskanego z krwi ciążarnej, z wykorzystaniem testu NIFTY w laboratorium Genomed. Nie można wykluczyć obecności u płodu aberracji chromosomowych innych niż badane.

NIFTY jest bardzo dokładnym testem szacowania ryzyka, ale NIE jest badaniem diagnostycznym. Zużość badania: T21-99,17%, T18-98,24%, T13-100%, swoistość 99,95%. Dokładność oszacowania płci 98%. Nie można zapewnić wiarygodności wyniku, jeśli u ciężarnej została wykonana transfuzja krwi (w ciągu ostatnich 12 miesięcy), przeszczep narządu, immunoterapia lub terapia z wykorzystaniem komórek macierzystych. Wiarygodność wyniku obniżają także aberracja chromosomowa u ciężarnej oraz mozaicyzm chromosomowy łożyska.

NZO Genomed -badanie genetycznych predyspozycji do chorób dziedzicznych i nowotworów. Poradnia genetyczna.  
Warszawa, ul. Ponczowa 12, tel. 644 60 19, [www.genomed.pl](http://www.genomed.pl)



Obsługa klienta: [nifty@genomed.pl](mailto:nifty@genomed.pl), +48 22 6446019

[www.nifty.pl](http://www.nifty.pl) 12.

38-letnia ciężarna (pierwsza ciąża) przeszła rutynowe badania przesiewowe (USG i biochemiczne), w wyniku których ryzyko wystąpienia trisomii 21 określono na poziomie 1/8 (bardzo wysokie ryzyko), a trisomii 13 na 1/364 (wysokie ryzyko). Kobieta wykonała w 16tc badanie NIFTY™, którego wynik wykazał, że ryzyko wystąpienia u płodu każdej z badanych trisomii jest niskie (wynik poniżej). Kobieta urodziła zdrowe dziecko.



### Nieinwazyjne prenatalne badanie genetyczne – wynik analizy cfDNA

#### Dane pacjentki

Imię i nazwisko pacjentki: xxxxxxxxxxxxxx

Data pobrania: **09-06-2014**

PESEL: xxxxxxxxxxxx

Data otrzymania materiału: **09-06-2014**

Kod próbki: **14B67xxxxx**

Wiek ciąży w dniu pobrania: **15tc+5d**

Rodzaj badania: **NIFTY**

Placówka kierująca: **Genomed SA**

#### Wynik: prawidłowy

Ryzyko trisomii 21: **1/1093602295**

Ryzyko trisomii 18: **1/6129911208**

Ryzyko trisomii 13: **1/3760685046**

Liczba chromosomów płci: prawidłowa Płeć płodu: męska

Zespol delecyjny 5p, 1p36, 2q33.1: nie stwierdzono

#### Interpretacja:

**Nie stwierdzono podwyższonego ryzyka trisomii chromosomów 21, 18 lub 13 pary ani nieprawidłowości w zakresie liczby chromosomów płci.** W badaniu pilotażowym nie stwierdzono obecności delecji 5p, 1p36 ani 2q33.1. Badany płód jest płci męskiej.

Rekomendowane jest omówienie wyniku badania ze specjalistą genetyki lub ginekologią i położnictwem, w kontekście pozostałych wyników badań wykonywanych w ciąży, zwłaszcza badań USG.

**Uwagi:** brak

Data: **28-06-2014**

Zatwierdził

07521  
dr n. med. Monika Jurkowska  
specjalista laboratoryjnej genetyki medycznej  
DIAGNOSTA LABORATORYJNY

INFORMACJE OGÓLNE: Badanie genetyczne w kierunku ryzyka trisomii 21, 18 i 13 chromosomu, delecji 5p, 1p36 i 2q33.1 oraz nieprawidłowości liczbowych w zakresie chromosomów płci wykonano z wolnego DNA płodu (cfDNA) pozyskanego z krwi ciążarnej, z wykorzystaniem testu NIFTY w laboratorium Genomed. Nie można wykluczyć obecności u płodu aberracji chromosomowych innych niż badane.

NIFTY jest bardzo dokładnym testem szacowania ryzyka, ale NIE jest badaniem diagnostycznym. Czulość badania: T21-99,17%, T18-98,24%, T13-100%, swoistość: 99,95%. Dokładność oszacowania płci 98%. Nie można zapewnić wiarygodności wyniku, jeśli u ciężarnej została wykonana transfuzja krwi (w ciągu ostatnich 12 miesięcy), przeszczep narządu, immunoterapia lub terapia z wykorzystaniem komórek macierzystych. Wiarygodność wyniku obniżają także aberracja chromosomowa u ciężarnej oraz mozaicyzm chromosomowy łożyska.

NZO Genomed -badanie genetycznych predyspozycji do chorób dziedzicznych i nowotworów. Poradnia genetyczna.  
Warszawa, ul. Ponczowa 12, tel. 644 60 19, [www.genomed.pl](http://www.genomed.pl)





## A: Metodologia

1. Chiu RW, et al. Non-invasive prenatal assessment of trisomy 21 by multiplexed maternal plasma DNA sequencing: large scale validity study. *BMJ*. 2011; 342:c7401, doi:10.1136/bmj.c7401.
2. Chen EZ, et al. Non-invasive prenatal diagnosis of fetal trisomy 18 and trisomy 13 by maternal plasma DNA sequencing. *PLoS One*. 2011;6(7):e21791. doi:10.1371/journal.pone.0021791.
3. Dan S, et al. Prenatal detection of aneuploidy and imbalanced chromosomal arrangements by massively parallel sequencing. *PLoS One*. 2012;7(2):e27835.
4. Fuman Jiang, et al. Non-invasive Fetal Trisomy (NIFTY) test: an advanced non-invasive prenatal diagnosis methodology for fetal autosomal and sex chromosomal aneuploidies. *BMC Med Genomics*. 2012 Dec 1;5:57.
5. Yuan Y, et al. Feasibility study of semiconductor sequencing for noninvasive prenatal detection of fetal aneuploidy. *Clin Chem*. 2013 May; 59(5):846-9.
6. Chen S, et al. A method for noninvasive detection of fetal large deletions/duplications by low coverage massively parallel sequencing. *Prenat Diagn*. 2013 Jun;33(6):584-90.

## B: Walidacja kliniczna

7. Lau TK, et al. Non-invasive prenatal diagnosis of common fetal chromosomal aneuploidies by maternal plasma DNA sequencing. *J Matern Fetal Neonatal Med*. 2012 Aug; 25(8):1370-4.
8. Dan S, et al. Clinical application of massively parallel sequencing-based prenatal noninvasive fetal trisomy test for trisomies 21 and 18 in 11,105 pregnancies with mixed risk factors. *Prenat Diagn*. 2012 Dec;32(13):1225-32.
9. Lau TK, et al. Clinical utility of non-invasive fetal trisomy (NIFTY) test—early experience. *J Matern Fetal Neonatal Med*. 2012 Oct;25(10):1856-9.
10. Lau TK, et al. Non-invasive prenatal screening of fetal sex chromosomal abnormalities: perspective of pregnant women. *J Maternal Fetal Neonatal Med*. 2012 Dec;25(12):2616-9.
11. Lau TK, Cheung SW, Lo PS, et al. Non-invasive prenatal testing for fetal chromosomal abnormalities by low-coverage whole-genome sequencing of maternal plasma DNA: review of 1982 consecutive cases in a single center. *Ultrasound Obstet Gynecol*. 2014 Mar;43(3):254-64
12. Yao H, Jiang F, Hu H, et al., Detection of Fetal Sex Chromosome Aneuploidy by Massively Parallel Sequencing of Maternal Plasma DNA: Initial Experience in a Chinese Hospital. *Ultrasound Obstet Gynecol*. 2014 Mar 10. doi: 10.1002/uog.13361. [Epub ahead of print]
13. Zhou Q, Pan L, Chen S, et al. Clinical application of noninvasive prenatal testing for the detection of trisomies 21, 18, and 13: a hospital experience. *Prenat Diagn*. 2014 Jun 4. doi: 10.1002/pd.4428. [Epub ahead of print]
14. Zhang, Hongyun, et al. "Non-invasive prenatal testing for trisomies 21, 18 and 13: clinical experience from 146 958 pregnancies." *Ultrasound in Obstetrics & Gynecology* 45.5 (2015): 530-538.
15. Cheung, Sau W., Ankita Patel, and Tak Y. Leung. "Accurate description of DNA-based noninvasive prenatal screening." *New England Journal of Medicine* 372.17 (2015): 1675-1677.



## C: Opisy przypadków

14. Yao H, et al. Non-invasive prenatal genetic testing for fetal aneuploidy detects maternal trisomy X. *Prenat Diagn.* 2012 Nov;32(11):1114-6.
15. Choi H, et al. Fetal aneuploidy screening by maternal plasma DNA sequencing: 'false positive' due to confined placental mosaicism. *Prenat Diagn.* 2013 Feb;33(2):198-200.
16. Pan M, Li FT, Li Y, et al. Discordant results between fetal karyotyping and non-invasive prenatal testing by maternal plasma sequencing in a case of uniparental disomy 21 due to trisomic rescue. *Prenat Diagn.* 2013 Jun;33(6):598-601.1
17. Lau TK, Jiang FM, Stevenson RJ et al. Secondary findings from non-invasive prenatal testing for common fetal aneuploidies by whole genome sequencing as a clinical service. *Prenat Diagn.* 2013 Jun;33(6):602-8.
18. Gao Y, Stejskal D, Jiang F, Wang W. A T18 false negative result by NIPT in a XXX, T18 case due to placental mosaicism. *Ultrasound Obstet Gynecol.* 2013 Nov 1.

## D: Cięższe bliźniacze

19. Huang X, et al. Non-invasive prenatal screening of fetal Down syndrome by maternal plasma DNA sequencing in twin pregnancies. *J Matern Fetal Neonatal Med.* 2013 Mar;26(4):434-7.
20. Jing Zheng. et al. Effective Non-invasive Zygosity Determination by Maternal Plasma Target Region Sequencing. *PLOS ONE.* 2013; 8 (6):e65050





#### Genomed SA to:

- polska innowacyjna firma, działająca z sukcesem na rynku diagnostyki molekularnej oraz usług i projektów badawczo-rozwojowych
- wykorzystuje nowoczesne metody sekwencjonowania i syntezy DNA
- wprowadza produkty i usługi diagnostyczne oparte na Sekwencjonowaniu Następnej Generacji (ang. Next Generation Sequencing, NGS)
- istnieje od 2007r., od 2011r. notowana na GPW na rynku NewConnect

#### Główne obszary działalności:

- odczytywanie i przetwarzanie informacji zawartej w DNA
- najnowsze technologie sekwencjonowania DNA wykorzystywane w:
  - ◇ medycznej diagnostyce molekularnej
    - nowotworów i predyspozycji do ich rozwoju
    - chorób uwarunkowanych genetycznie
    - niepłodności
    - badaniach przesiewowych
    - diagnostycznej analizie genomów
  - ◇ realizacji usług i projektów badawczo-rozwojowych dla instytutów naukowo-badawczych i firm biotechnologicznych
- pierwsza w Warszawie prywatna poradnia genetyczna, otwarta w 2010 r. (konsultacje płatne)
- aktywna działalność badawczo-rozwojowa w dziedzinie biotechnologii i medycyny spersonalizowanej
- w przyszłości – uruchomienie kliniki terapii genowych

Szanowni Państwo!

Bardzo dziękujemy za zainteresowanie naszą ofertą dotyczącą testu NIFTY™. Jeśli chcą Państwo wykonywać badanie NIFTY™ dla swoich pacjentek, prosimy o zarejestrowanie się w serwisie służącym do obsługi tego testu pod adresem: [www.nifty.genomed.pl](http://www.nifty.genomed.pl).

Rejestracja jest bardzo prosta, wymaga podania podstawowych danych. Po zarejestrowaniu wyślemy Państwu zestawy pobraniowe NIFTY™. Wzór umowy i informacje dotyczące testu NIFTY™ są również dostępne po zalogowaniu w serwisie: [www.nifty.genomed.pl](http://www.nifty.genomed.pl).





*Więcej informacji*

**zadzwoń: +48 22 644 60 19**

**napisz: [nifty@genomed.pl](mailto:nifty@genomed.pl)**

**[www.nifty.pl](http://www.nifty.pl)**

**[www.nifty.genomed.pl](http://www.nifty.genomed.pl)**

*Bądź na bieżąco:*



[www.twitter.com/NIFTY\\_Polska](https://www.twitter.com/NIFTY_Polska)



[www.facebook.com/testNifty](https://www.facebook.com/testNifty)

 **Genomed**

Genomed S.A.

tel. +48 22 644 60 19

email: [nifty@genomed.pl](mailto:nifty@genomed.pl)

[www.genomed.pl/nifty](http://www.genomed.pl/nifty)

adres: ul. Ponczowa 12

02-971 Warszawa



[www.niftytest.com](http://www.niftytest.com)

NIFTY™ jest znakiem towarowym BGI.