

Ypatingas tikslumas tiriant 21, 18,
13 ir X chromosomos skaičiaus
pakitimus atliekant validuotas studijas

Nėščiųjų grupės	Jautrumas	Specifiškumas
Žemos rizikos pacientės	100 % (5/5)	100 % (469/469)
Didelės rizikos pacientės	98 % (98/100)	99.5 % (389/391)



Kokie kiti nėščiųjų testai gali būti atliekami?

Seniau plačiai taikytų biocheminių nėščiosios tyrimų (Prisca) efektyvumas nustatant vaisiaus chromosomines ligas yra apie 80 %, o klaidingai teigiamų rezultatų procentas yra 5-10 % . Tai reiškia kad iš 100 moterų 5-10-čiai tyrimai parodo padidintą riziką, nors iš tiesų vaikas būna sveikas. Kita vertus tikslieji invaziniai tyrimai (amniocentezė arba choriono gaurelių biopsija) turi, kad ir labai nedidelę, riziką komplikacijoms. Todėl pasaulio genetikos ekspertai rekomenduoja NIPT kaip pirmo pasirinkimo testus nėščiosioms, kurios pageidauja tikslių ir saugių tyrimų.



Kur galima atlikti Panorama (Natera) testą?

UAB „Alfa Clinic“
J. Baltrušaičio g. 3, **Vilnius**
Tel. 8 674 56 004
Tel./fax. (8 5) 243 0432
El. paštas info@alfaclinic.lt

Klinika „Motina ir vaikas“
Savanorių pr. 245, **Kaunas**
Tel. (8 37) 792 995,
El. paštas klinika@motinairvaikas.lt

UAB „InMedica“ klinika
Baltų pr. 7A, **Kaunas**
Tel.: (8 37) 337 347, (8 37) 337 348
Fax. (8 37) 232793
El. paštas silainiai@inmedica.lt

Literatūra

1. H. Skirton, L. Goldsmith, L. Jackson, C. Lewis, L.Chitty. Offering prenatal diagnostic tests: European for clinical practice guidelines. European Journal of Human Genetics 2013, 1–7.
2. K. H. Nicolaidis, A. Syngelaki, M. Gil, V. Atanasova, D. Markova. Validation of targeted sequencing of single-nucleotide polymorphisms for non-invasive prenatal detection of aneuploidy of chromosomes 13, 18, 21, X, and Y. Prenatal Diagnosis 2013, 33, 1–5.
3. P. Benn, H. Cuckle, E. Pergament. Non-invasive prenatal testing for aneuploidy: current status and future prospects. Ultrasound Obstet Gynecol 2013, 42: 15–33
4. Cuckle H, Benn P, Pergament E. Cell-free DNA screening for fetal aneuploidy as a clinical service. Clin Biochem. 2015.
5. Benn P, Borrell A, Chiu RW et al. Position statement from the Chromosome Abnormality Screening Committee on behalf of the Board of the International Society for Prenatal Diagnosis. Prenatal Diagnostics 2015.



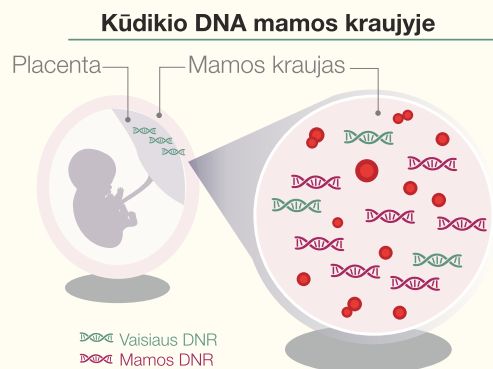
NAUJAS, SAUGUS
IR TIKSLUS NĖŠČIŪJŲ
KRAUJO TYRIMAS,
PADEDANTIS DAUGIAU
SUŽINOTI APIE KŪDIKIO
SVEIKATĄ.

**VIENINTELIS NEINVAZINIS PRENATALINIS TESTAS (NIPT),
GALINTIS IDENTIFIKUOTI TRIPLOIDIJĄ.**



Kas yra Panorama testas?

Panorama yra neinvazinis prenatalinis testas. Nėštumo metu iš vaisiaus tam tikras DNR kiekis pereina į mamos kraujotaką. Panorama tiria būtent šią DNR, tyrimas padeda įvertinti genetines ligas, kurios gali būti vaisiui.



Ką parodo Panorama testas?

Panorama tyrimas pateikia personalizuotą įvertinimą dėl šių ligų:

- Dauno sindromas (T21),
- Edvardso sindromas (T18),
- Patau sindromas (T13),
- Lyties chromosomų pakitimai:
 - Ternerio sindromas (X chromosomos monosomija)
 - Klainfelterio sindromas (XXY)
 - Džekobo sindromas (XYY)
 - TRIPLE X (XXX) sindromas
- Triploidija,
- Mikrodeleciniai sindromai (Angelmano, Prader-Willio, „Katės kniaukimo“, Di Džordžo bei 1p36 delecijos).

Testas taip pat nustato ir kūdikio lytį (100 % tikslumu).

Kada galima atlikti Panorama testą?

Anksčiausiai testas atliekamas nuo 9 nėštumo savaitės. Tyrimo rezultatai gaunami per 7-10 darbo dienų.

Tiksliausi rezultatai

Panorama testas turi žemiausią klaidingai neigiamų rezultatų rodiklį (FNR), kuris yra 0,7 %. Šis rodiklis apima T21, T18 ir T13 bei X chromosomos monosomijos atvejus. Tokius rezultatus padeda pasiekti tai, jog testas tiksliai įvertina vaisiaus DNR koncentraciją (fetal fraction) bei nustato triploidijos buvimo tikimybę.

Panorama testas taip pat turi žemiausią klaidingai teigiamų rezultatų rodiklį (FPR), kuris yra 0,35 %. Siekiant sumažinti klaidingai teigiamų rezultatų rodiklį, Panorama testas sugeba nustatyti mamos chromosomų mozaicizmą, kuris būna susijęs su daugiau nei 8,6 % klaidingai teigiamų rezultatų atvejų tiriant kitais NIPT metodais.



Aukščiausia PPV vertė

PPV – rodiklis, kuris, esant rizikingiems testo rezultatams, parodo, koks procentas vaisių iš tiesų turi ligą. Šiuo metu Panorama testas yra NIPT tyrimų lyderis pagal PPV rodiklį vertinant dėl 21 chromosomos trisomijos (PPV 91 %). Palyginimui pateikiamas biocheminio nėščiųjų tyrimo (Prisca) PPV rodiklis yra 1-5 %.