



MEDICOVER
GENETICS

VERACITY[®]
new generation NIPT



**VERACITY, new
generation NIPT**

Wyniki badań, które budują
zaufanie

CO OBEJMUJE DIAGNOSTYKA PRENATALNA?

W okresie ciąży w wytycznych dotyczących macierzyństwa przewidziano szereg profilaktycznych badań lekarskich dla przyszłej matki. Ponadto podczas diagnostyki prenatalnej można przeprowadzić dalsze badania w celu wczesnego rozpoznania ewentualnych zaburzeń rozwojowych u płodu.

BADANIA PRZESIEWOWE W PIERWSZYM TRYMESTRZE CIĄŻY:

Badanie krwi i badanie ultrasonograficzne przezierności fałdu karkowego

- **Czas:** 11.-13. tydzień ciąży
- **Cel:** Badania przesiewowe w kierunku trisomii 21 (zespół Downa) oraz innych aneuploidii chromosomalnych i wad rozwojowych.
- **Dokładność** w zakresie 80-95%

SZCZEGÓŁOWE BADANIE UGS (2. TRYMESTR)

- **Czas:** 18.-22. tydzień ciąży
- **Cel:** Badania przesiewowe w kierunku wad chromosomalnych, wad cewy nerwowej i poważnych wad rozwojowych różnych narządów i części ciała.
- **Dokładność** w zakresie 75-90% w odniesieniu do trisomii 21

NIEINWAZYJNY TEST PRENATALNY (NIPT)

Badanie przesiewowe w czasie ciąży w celu określenia ryzyka wystąpienia trisomii 21, 18 i 13. Ponadto można wykryć Nieprawidłowy rozdział chromosomów płciowych, a także specyficzne mikrodelecje. Możliwe jest również określenie płci płodu.

Jeśli badania wykażą, że płód jest obarczony wysokim ryzykiem wystąpienia zaburzeń genetycznych, lekarz zaleci wykonanie punkcji diagnostycznej (amniopunkcji lub biopsji kosmówki). Procedury te są wyjątkowo dokładne (>99%) przy niskim ryzyku poronienia (ok. 1 na 1000).

DLACZEGO WARTO ROZWAŻYĆ BADANIE NIPT?

Według Fetal Medicine Foundation (FMF) Deutschland połączenie badań przesiewowych w pierwszym trymestrze ciąży i testu NIPT okazało się niezawodną, nieinwazyjną procedurą diagnozowania najczęstszych nieprawidłowości chromosomalnych (trisomia 21, 18, 13) w pierwszym trymestrze ciąży. W połączeniu z prenatalną diagnostyką ultrasonograficzną, nieinwazyjne procedury umożliwiają dokładną ocenę ciąży i poprawę diagnostyki prenatalnej.

W niektórych przypadkach NIPT pozwala uniknąć przeprowadzenia punkcji diagnostycznej.

VERACITY, NEW GENERATION NIPT

VERACITY to nieinwazyjny test prenatalny (NIPT), który może być stosowany do wykrywania aneuploidii chromosomalnych płodu i wybranych mikrodelecji od 10. tygodnia ciąży.

• Odpowiedni dla ciąży pojedynczej i bliźniaczej

• Może być stosowany po sztucznym zapłodnieniu

• Odpowiedni dla kobiet w każdym wieku

• Solidna procedura o wysokiej dokładności

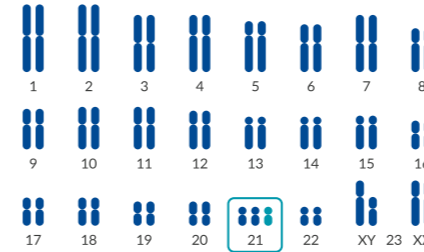
JAK DZIAŁA VERACITY?

Podczas ciąży materiał genetyczny płodu (DNA) przechodzi z łożyska do krwiobiegu, gdzie krąży razem z DNA matki. Przy użyciu naszej własnej technologii analizujemy te DNA łącznie i z dużą dokładnością jesteśmy w stanie wykryć zmiany w chromosomach płodu.



CO BADA VERACITY?

Zmiany genetyczne wykrywane przez VERACITY występują w populacji z różną częstotliwością i czasami mają poważny wpływ na życie lub jakość życia dotkniętych nimi osób.



Ilustracja materiału genetycznego komórki z 23 parami chromosomów. W tym przypadku trisomia 21 – trzy kopie chromosomu 21 zamiast dwóch.

ANEUPLOIDIE AUTOSOMALNE

Zmiana w jednej z par chromosomów 1-22

- Trisomia 21 (zespół Downa)
- Trisomia 18 (zespół Edwardsa)
- Trisomia 13 (zespół Patau)

Zespół Downa, zespół Edwardsa i zespół Patau to najczęściej występujące aneuploidie autosomalne. Częstość występowania wzrasta wraz z wiekiem matki.

ANEUPLOIDIE CHROMOSOMÓW PŁCIOWYCH

Zmiana w 23. parze chromosomów, która determinuje płeć.

- Monosomia X (zespół Ullricha-Turnera)
- Zespół XXX (trisomia chromosomu X)
- Zespół XXY (zespół Klinefeltera)
- Zespół XYY (disomia Y)
- Zespół XXYY

W populacji występuje również nieprawidłowy rozdział chromosomów płci. Zespół Klinefeltera i trisomia chromosomu X częściej występują u starszych kobiet w ciąży. Natomiast zespół Ullricha-Turnera i disomia Y nie mają związku z wiekiem.

MIKRODELEKCJE (WYBRANE)

Brakuje niewielkiej części chromosomu

- del22q11.2 (np. zespół DiGeorge'a)
- del1p36
- del17p11.2 (zespół Smitha-Magenisa)
- del4p16.3 (zespół Wolfa Hirschhorna)

Mikrodelecje występują rzadko. Spośród nich najbardziej prawdopodobne jest wystąpienie del22q11.2.



JAK DOKŁADNY I BEZPIECZNY JEST TEST VERACITY?

VERACITY ma najwyższą dokładność (>99%) w wykrywaniu najczęstszych aneuploidii płodu. Ponieważ wymagana jest jedynie prosta próbka krwi od matki, badanie VERACITY jest bezpieczne dla dziecka. W przeciwieństwie do punkcji diagnostycznej, na przykład amniopunkcji lub biopsji kosmówki, nie ma ryzyka poronienia.

JAK PRZEBIEGA BADANIE?



1. Wizyta u lekarza w celu uzyskania informacji na temat NIPT i poradnictwa genetycznego



4. Wyniki są przesyłane do lekarza



2. Pobranie próbki krwi



5. Rozmowa z lekarzem na temat wyników i dalszych kroków



3. Wysyłka próbki i realizacja w naszym laboratorium

Wyniki w ciągu 5 dni roboczych od otrzymania próbki. W rzadkich przypadkach konieczne powtórzenie analizy prowadzi do wydłużenia czasu wymaganego do przekazania wyników.

CO OZNACZAJĄ WYNIKI?

Wyniki badania VERACITY zostaną przesłane do Twojego lekarza. Dokument zawiera szczegółowe objaśnienie wyników.



WYNIKI BEZ NIEPRAWIDŁOWOŚCI

Zmiany w analizowanych chromosomach są bardzo mało prawdopodobne. Opieka przedporodowa może być kontynuowana zgodnie z planem.

WYNIKI NIEPRAWIDŁOWE

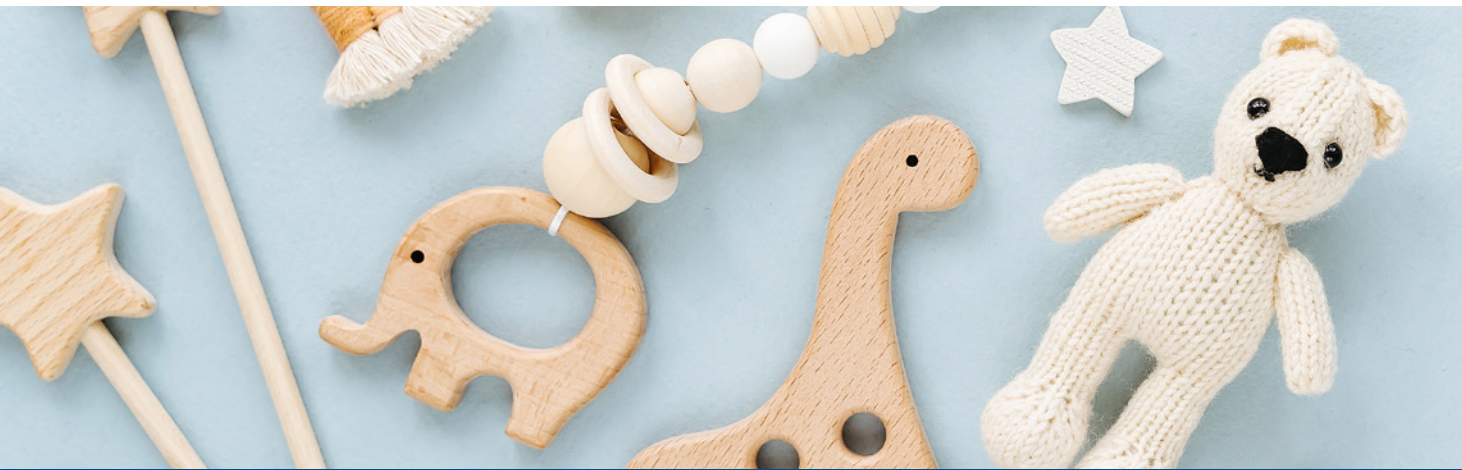
Wysokie prawdopodobieństwo obecności zmiany chromosomalnej. Zalecana jest konsultacja z lekarzem i potwierdzenie za pomocą punkcji diagnostycznej.

Procent DNA płodu w układzie krążenia matki

Ocena genetyczna wyników

W rzadkich przypadkach test nie jest rozstrzygający z powodu niewystarczającej ilości płodowego DNA (mniej niż 3%) i konieczne jest jego powtórzenie z nowej próbki krwi. Bardzo rzadko nie można uzyskać żadnego wyniku.

Wynik bez nieprawidłowości nie gwarantuje, że noworodek będzie zdrowy. Test rozpoznaje tylko wymienione nieprawidłowości chromosomalne. Inne choroby genetyczne i niegenetyczne nie są wykrywane przez test.



ILE KOSZTUJE TEST VERACITY?

OPCJA PODSTAWOWA

Trisomia 13, 18, 21

169,03 €

Opcja podstawowa jest zazwyczaj objęta ustawowym ubezpieczeniem zdrowotnym.

DODATKOWE OPCJE

Można wybrać następujące opcje dodatkowe (nieobjęte ustawowym ubezpieczeniem zdrowotnym)

- Określanie płci +14,55 €
- Nieprawidłowy rozdział chromosomów płciowych (tylko w przypadku ciąży pojedynczej) +49,25 €
- Mikrodelecja 22q11.2 (np. DiGeorge) +49,25 €
- Mikrodelecja 1p36, 17p11.2, 4p16 +49,25 €

KONTAKT

Medicover Genetics GmbH

Tel: +49 89 895578-0

Faks: +49 89 895578-780

www.medicover-diagnostics.de

info@medicover-diagnostics.de



MEDICOVER
G E N E T I C S