



PATSIENDI NÕUSOLEKU VORM

NIPTIFY - mitteinvasiivne sünnieelne kromosoomanalüüs

NIPTIFY hindab loote kromosoomhaiguse esinemise riski alates 10+ rasedusnädalast. Testi jaoks võetakse patsiendilt kaks katsutit veeniverd, kokku kuni 20 milliliitrit (2×10 ml). NIPTIFY analüüsib patsiendi veres olevat rakuvaba DNA-d, millest enamus kuulub rasedale naisele ja vähemus (umbes 5-20%) on pärit lootel. Analüüs hindab, kas lootel on risk, et kromosoomid 13 (Patau sündroom), 18 (Edwardsi sündroom) ja 21 (Downi sündroom) on normaalsest (kaks koopiat) erineva koopiade arvuga. Lisaks analüüsitakse teise X-kromosoomi puudumist tütarlapsel (Turneri sündroomi ehk 45,X). Soovi korral saab määrata ka loote soo.

TULEMUSED

NIPTIFY tulemused saadetakse arstile või ämmaemandale hiljemalt 10 tööpäeva (ligikaudu 2 nädala) jooksul pärast vereproovi jõudmist Tervisetehnoloogiate Arenduskeskuse laborisse. Testi tulemused edastab patsiendile arst või ämmaemand. Test võib anda kolm erinevat tulemust: 1) madal kromosoomhaiguse risk, 2) kõrge kromosoomhaiguse risk, 3) loote kromosoomhaiguse riski ei ole võimalik määrata.

Madal kromosoomhaiguse esinemise risk näitab, et lootel ei tuvastatud trisoomiat 13, 18, 21 ja monosoomiat X (45,X). Järgneb tavapärane raseduse jälgimine. NIPTIFY testi tundlikkus on senise praktika põhjal ligikaudu 100% kõigi nelja uuritava kromosoomi (trisoomia 13, 18, 21 ja monosoomia X) suhtes. Testi spetsiifilisus on vastavalt 99,3%, 99,3%, 100% ja 99,6%*.

Kõrge kromosoomhaiguse esinemise risk näitab, et lootel on väga suure tõenäosusega leitud kromosoomide 13, 18, 21 trisoomia või monosoomia X. NIPTIFY hindab kolme kõige enam levinud trisoomia ja X-kromosoomi monosoomia esinemise riski lootel üle 99% täpsusega*. Kõrge riskiga tulemus tuleb kinnitada invasiivse diagnostilise testiga (amniotsentees või koorionibiopsia). Sellisel juhul võetakse uuritav proov looteveest või platsentast.

Ei ole võimalik määrata loote kromosoomhaiguse riski. Uuritud vereproovi põhjal ei ole võimalik usaldusväärselt määrata kromosoomhaiguse esinemise riski. Sellisel juhul on patsiendil võimalus anda uus vereproov ja teha NIPTIFY kordusanalüüs. Üks kordusanalüüs on patsiendile tasuta.

Vähem kui 1% kõikidest juhtudest ei ole võimalik NIPTIFY testiga loote kromosoomhaiguse riski määrata. Põhjuseks on liiga madal (<4%) loote rakuvaba DNA osakaal patsiendi vereproovis. Madalat loote DNA osakaalu võib põhjustada näiteks patsiendi kõrge kehamassiindeks (KMI suurem kui 30). Samas, 85% patsientidest, kellel on kõrge KMI, on siiski saanud loote kromosoomhaiguste riskihinnangu.

* Lisainfo NIPTIFY parameetrite kohta on toodud kodulehel NIPTIFY.ee

RISKID JA PUUDUJÄÄGID

NIPTIFY täiendab riiklikku kombineeritud sõeluuringut (ultraheli ja seerumskriining), kuid ei asenda seda. NIPTIFY ei ole diagnostiline test, kuna see analüüsib loote tervist kaudselt läbi ema vereproovi. Seetõttu jääb siiski võimalus ka vale-negatiivseteks või vale-positiivseteks tulemusteks. Test võib anda valetulemusi erinevatel kliinilistel põhjustel (näiteks platsenta mosaiiksus, emal esinevad kromosoomianomaaliad või kasvaja) või patsiendist mittesõltuvatel tehnilistel põhjustel. Madala kromosoomhaiguse riskiga testi tulemus ei välista teisi loote arengu kõrvalekaldeid, mida tuvastatakse ultraheli uuringuga. NIPTIFY ei anna infot loote arengurikete kohta nagu näiteks aju või südame arengurikked, selgroo arengurikked, loote kasvu häired jt. NIPTIFY abil ei ole võimalik määrata sugukromosoomide anomaaliaid (välja arvatud Turneri sündroom), kromosomaalset mosaiiksust, mikrodeletsioone, mikroduplikatsioone ja monogeenseid haigusi. Ainult NIPTIFY tulemuse põhjal ei tohiks teha otsuseid raseduse järgneva kulu kohta, sest kromosoomhaiguse leiu peaks kinnitama invasiivse diagnostilise meetodiga. Testi tulemuse ja järgnevate analüüside vajaduse peab patsiendile lahti seletama arst, ämmaemand või geneetik. NIPTIFY testi ei saa teha mitmikraseduse korral või kui patsiendil on teadaolev pahaloolumuline kasvaja.

Kinnitan, et tutvusin nõusoleku vormi informatsiooniga ja olen nõus andma vereproovi NIPTIFY testiks.

OLEN NÕUS / EI OLE NÕUS (vajalik alla kriipsutada) minu anonüümseks muudetud bioloogilise proovi kasutamiseks Tervisetehnoloogiate Arenduskeskus AS-i poolt testi teadus-arendustöödeks ja kvaliteedikontrolliks.

PATSIENDI EES- ja PEREKONNANIMI.....

PATSIENDI ISIKUKOOD.....KUUPÄEV

PATSIENDI ALLKIRI.....