



## NÕUSOLEKUVORM

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 raseda veres olevat rakuvaba DNAd, 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 koopiate arvuga. Soovi korral saab määrata ka loote sugu.

### TULEMUSED

NIPTIFY tulemused saadetakse arstile või ämmaemandale hiljemalt 10 tööpäeva jooksul pärast vereproovi jõudmist Tervisetehnoloogiate Arenduskeskuse laborisse. Testi tulemused edastab patsiendile arst või ämmaemand. Õnnestunud test võib anda kaks erinevat tulemust: „madal“ või „kõrge“ kromosoomhaiguse risk.

**Madal** kromosoomhaiguse esinemise risk näitab, et lootel on kromosoomide 13, 18 ja 21 arv normaalne. **Kõrge** kromosoomhaiguse esinemise risk näitab, et lootel on suure tõenäosusega leitud kromosoomianomaalia ehk tavapärasest erinev arv kromosoomi. NIPTIFY hindab kolme kõige enam levinud trisoomia esinemise riski lootel üle 99% täpsusega\*. Kõrge riskiga tulemuse peab omakorda kinnitama veel täpsema invasiivse meetodiga (amniotsentees või koorionibiopsia). Sellisel juhul võetakse uuritav proov looteveest või platsentast.

Harva juhtub, et NIPTIFY ebaõnnestub (<1% juhtudest). Testi ebaõnnestumise peamiseks põhjuseks on madal loote DNA osakaal ema vereproovis (osakaal <4%). Ebaõnnestumise tõenäosust tõstab raseda kõrge kehamassiindeks (KMI  $\geq 30$ ), mille korral võib loote DNA osakaal analüüsivas proovis jääda alla piirväärtuse (<4%). NIPTIFY testi ebaõnnestumise korral tuleb võtta uus raseda vereproov. Üks kordusanalüüs on patsiendile tasuta.

### RISKID JA PUUDUJÄÄGID

NIPTIFY ei asenda tavapärasest kombineeritud sõeluuringut (ultraheli ja seerumskriining), vaid on mõeldud selle täiendamiseks. NIPTIFY ei ole diagnostiline test, kuna see analüüsib loote tervist kaudselt läbi ema vereproovi. Seetõttu jääb siiski võimalus ka vale-negatiivsetele või vale-positiivsetele tulemustele. Test võib anda valetulemusi erinevatel kliinilistel põhjustel (näiteks platsenta mosaiiksus, emal esinevad kromosoomianomaaliad või kasvajakud) või rasedast 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 (aju või südame arengurikked, selgroo arengurikked, loote kasvu häired jt). NIPTIFY abil ei ole võimalik määrata 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 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 pahaloomuline kasvaja.

Patsiendi anonüümseks muudetud bioloogilist proovi võib Tervisetehnoloogiate Arenduskeskus kasutada edasisteks testi arendustöödeks ja kvaliteedikontrolliks. Patsient ega patsiendi järeltulijad ei saa osa ühestki tasust, tulust ega õigustest, kui arendustöö tulemuseks on uued avastused või tooted.

\* Lisainfo NIPTIFY parameetrite kohta on toodud kodulehel [niftify.ee](http://niftify.ee)

**Kinnitan, et tutvusin nõusolekuvormis oleva informatsiooniga ja soovin anda vereproovi NIPTIFY testiks.**

PATSIENDI EES- ja PEREKONNANIMI.....

ISIKUKOOD .....KUUPÄEV .....

ALLKIRI.....