

1. Trisomy tesztek:

A Trisomy NIPT szűrések rendkívüli pontosságú, nem invazív, anyai vérvételen alapuló szűrővizsgálatok a magzati kromoszóma-rendellenességek kimutatására.

A Trisomy-tesztek kiszűrik a kombinált teszt lehetséges álpozitív eredményeit, minimálisra csökkenti a magzatvízből történő invazív mintavétel (amniocentézis) szükségességét, és amennyiben az anya tudni szeretné, megállapítja a magzat nemét is.

Mit vizsgál a Trisomy Teszt ALAP?

Leggyakoribb triszómiák:

Down-szindróma

Edwards-szindróma

Patau-szindróma

A magzat nemének megállapítása

- *99% feletti megbízhatósággal szűri a Down- (21-es), Edwards- (18-as) és Patau-szindrómát (13-as triszómia) — ezek a három leggyakoribb kromoszóma-rendellenesség.*
- *Megállapítja a magzat nemét az eredményben, ugyancsak magas pontossággal.*

Mit vizsgál a Trisomy Teszt XY?

Leggyakoribb triszómiák:

Down-szindróma

Edwards-szindróma

Patau-szindróma

A magzat nemének megállapítása

Nemi kromoszóma eltérések

Turner-szindróma

Klinefelter-szindróma

Jacob's-szindróma

Tripla X-szindróma

Mit vizsgál a Trisomy Teszt Complete?

Leggyakoribb triszómiák:

Down-szindróma

Edwards-szindróma

Patau-szindróma

A magzat nemének megállapítása

Nemi kromoszóma eltérések

Turner-szindróma

Klinefelter-szindróma

Jacob's-szindróma

Tripla X-szindróma

További több mint 100 deléciós és duplikációs szindróma szűrése

2. NIFTY tesztek:

Kromoszomális vs. Monogénes NIPT szűrések

A leggyakoribb magzati genetikai eltéréseket, mint a Down-, Edwards- és Patau- szindrómákat, az ember összesen 46 kromoszómájának számbeli eltérései okozzák. Ezek az eltérések jellemzően újonnan alakulnak ki a magzatnál, elsősorban magasabb anyai életkor esetén, az ilyenkor gyakrabban előforduló véletlen osztódási hibák miatt. Ezeket a rendellenességeket szűrik a hagyományos NIPT tesztek. Ha valaki NIPT szűrésen gondolkozik, elsősorban ezek elvégzése javasolt.

Ugyanakkor az ember több tízezer génjéből már egyetlen egynek a hibája is súlyos betegséget alakíthat ki. Ezeket nevezzük monogénes betegségeknek. Ezek lehetnek örökletesek, vagy szintén véletlenszerűek. **Az ilyen hibák de novo előfordulási gyakorisága magasabb (40-45 év feletti) apai életkor esetén nő.**

A monogénes betegségek igen ritkák, ugyanakkor összesített gyakoriságuk a Down-szindróma előfordulásával közel azonos. Fontos azonban tudni, hogy a hagyományos, kromoszóma-rendellenesség szűrő NIPT vizsgálatokkal (pl. iGen Nifty-pro és Trisomy tesztek) az előforduló genetikai betegségek több mint 80 százaléka szűrhető, így elsősorban ezen tesztek valamelyikének elvégzése javasolt..

Milyen betegségeket szűr az iGen Nifty-mono teszt?

Az iGen Nifty-mono teszt 218 féle de novo létrejövő, domináns monogénes betegséget szűr, 155 gén összesen 22 512 variánsában. A teljes listát ITT találja.

Összefoglalva:

- 97 többszervi érintettséggel járó szindróma
- 51 csont- és vázrendszert érintő betegség
- 36 ideg-izomrendszeri betegség
- 51 idegrendszeri betegség
- 17 intellektuális képességzavarok és társuló szindróma
- 1 Immunhiányos állapothoz kapcsolódó rendellenesség

Ezek közé tartoznak például a Noonan-szindróma, a Neurofibrinomatózis vagy a Rett szindróma.

Mikor és kinek ajánlott a teszt elvégzése?

- Orvosi javallat esetén
- **40-45 év feletti apai életkor esetén**
- Ha a ma elérhető, lehető leghatékonyabb körű genetikai szűrési információt szeretné magzata egészsége kapcsán
- Ha nem ivarsejt donációs eljárással fogant babával várandós (donáció esetén a Genesafe monogénes teszt végezhető)
- Ha a szülők egyikének sincs domináns, monogénes betegsége

Az iGen Nifty-mono teszt a 10. betöltött várandóssági héttől elvégezhető a 14. várandóssági hétig. Ugyanakkor a 12. heti genetikai ultrahangvizsgálatot követően javasolt az anyai vérminta levétele, mert annak eredménye nagyban befolyásolhatja az ajánlott vizsgálati típust.

Mikor nem ajánlott a teszt elvégzése?

- Ha az ultrahangvizsgálat, vagy kombinált szűrés a magzatnál kromoszomális rendellenesség gyanúját vetette fel.
- „Eltűnő iker” szindróma esetén
- Ha a páciens nem dominánsan öröklődő, hanem recesszíven továbbadható betegséget (azaz például SMA-t vagy cisztás fibrózist) szeretne szűrni magzatánál. Ezek szűrése a teszt nem alkalmas, ez szülői hordozóságvizsgálattal lehetséges.
- Ha valamelyik szülő ismertén dominánsan öröklődő genetikai betegségben érintett. Ilyen esetben keresse fel genetikai tanácsadásunkat, ilyenkor a PGT eljárások nyújthatnak a pácienseknek megoldást.
- Donációval létrejött várandósságnál.
- Ikerterhesség esetén.
- Ha egy éven belül allogén (azaz más személytől származó) vérátömlesztésen esett át, vagy humán szérumalbumin-terápiás és/vagy immunterápiás kezelés során exogén DNS-t kapott.

Milyen betegségeket szűr az iGen Nifty-pro teszt?

Az iGen NIFTY™-pro (Non-Invasive Fetal Trisomy test) egy egyszerű, biztonságos, rendkívül pontos prenatális teszt, amely **több mint 99%-os** érzékenységgel méri a **Down-, Edwards-, illetve a Patau-szindrómák** kockázatát, illetve **egyéb triszómiák, nemi kromoszóma-rendellenességek és mikrodeléciós/duplikációs szindrómák** szűrésére is alkalmas.

A teszt már a terhesség 10. hetétől is elvégezhető. A több mint 100 féle kromoszóma-rendellenesség vizsgálata mellett a NIFTY™-pro teszttel a gyermek neme is 99%-os biztonsággal megállapítható.

Triszómiák	Egyéb triszómiák	Ivari kromoszómák számbeli eltérései (ikerterhességnél nem vizsgált)
Down-szindróma (21-es triszómia)	9-es triszómia	Turner-szindróma (X monoszómia)
Edwards-szindróma (18-as triszómia)	16-os triszómia	Klinefelter-szindróma (XXY)
Patau-szindróma (13-as triszómia)	22-es triszómia	Tripla-X szindróma (XXX)
		Jakob-szindróma (Dupla-Y, XYY)

Deléciós és duplikációs szindrómák*

1p36	1p36 kromoszóma- deléciós szindróma
1q41-q42	1q41-q42 kromoszóma-deléciós szindróma
1p32-p31	1p32-p31 kromoszóma-deléciós szindróma

Deléció és duplikációs szindrómák*

2p16.1-p15	2p16.1-p15 kromoszóma-deléció szindróma
2q33.1	2q33.1 kromoszóma-deléció szindróma
2q31.1	2q31.1 kromoszóma-deléció szindróma
2q37	2q37 kromoszóma-deléció szindróma
2q31.1	2q31.1 kromoszóma-mikrodeléció szindróma
2q	2q kromoszóma-duplikáció
3pter-p25	3pter-p25 kromoszóma-deléció szindróma
	Dandy-Walker szindróma
3q13.31	3q13.31 kromoszóma-deléció szindróma
3p	3p disztális kromoszóma-duplikációs szindróma
3q	3q kromoszóma-duplikáció
4p16.3	4p16.3 kromoszóma-deléció szindróma
4q21	4q21 deléció szindróma
4p	4p duplikáció
4q	4q disztális kromoszóma-duplikációs szindróma
4q	4q disztális kromoszóma-deléció szindróma
	Cri-du-Chat szindróma
5q14.3	5q14.3 kromoszóma-deléció szindróma
5q12	5q12 kromoszóma-deléció szindróma

Deléciós és duplikációs szindrómák*

5p13	5p13 kromoszóma-duplikációs szindróma
5p	5p kromoszóma-duplikáció
6pter-p24	6pter-p24 kromoszóma-deléciós szindróma
6q24-q25	6q24-q25 kromoszóma-deléciós szindróma
6q11-q14	6q11-q14 kromoszóma-deléciós szindróma
6p	6p kromoszóma-deléció
6q15-q23	6q15-q23 kromoszóma-deléciós szindróma
6q25-qter	6q25-qter kromoszóma-deléciós szindróma
6q26-q27	6q26-q27 kromoszóma-deléciós szindróma
7q	7q kromoszóma-deléció
7q21-q32	7q21-q32 kromoszóma-deléció
7q31-q32	7q31-q32 kromoszóma-deléció
8p23.1	8p23.1 kromoszóma-deléciós szindróma
8p23.1	8p23.1 kromoszóma-duplikációs szindróma
	Langer-Giedion szindróma
8q22.1	8q22.1 kromoszóma-deléciós szindróma
8q22.1	8q22.1 kromoszóma-duplikációs szindróma
8p	8p kromoszóma-duplikáció
8q	8q kromoszóma-duplikáció

Deléciós és duplikációs szindrómák*

9p	9p kromoszóma-deléciós szindróma
9p	9p kromoszóma-duplikáció
	DiGeorge 2 szindróma
10q22.3-q23.2	10q22.3-q23.2 kromoszóma-deléciós szindróma
10q26	10q26 kromoszóma-deléciós szindróma
10p12-p11	10p12-p11 kromoszóma-deléciós szindróma
10p	10p kromoszóma-duplikáció
11p13	11p13 kromoszóma-deléciós szindróma
11p11.2	11p11.2 kromoszóma-deléciós szindróma
	Jacobsen szindróma
11q23	11q23 kromoszóma-deléciós szindróma
12q14	12q14 kromoszóma-mikrodeléciós szindróma
12p12.1	12p12.1 kromoszóma-mikrodeléciós szindróma
12p	12p kromoszóma-duplikáció
13q14	13q14 kromoszóma-deléciós szindróma
13q	13q disztális kromoszóma-deléció
14q11-q22	14q11-q22 kromoszóma-deléciós szindróma
14q22	14q22 kromoszóma-deléciós szindróma
14q	14q proximális kromoszóma-deléció

Deléció és duplikációs szindrómák*

14q	14q kromoszóma-duplikáció
	Angelman-szindróma
	Prader-Willi -szindróma
15q26-qter	15q26-qter kromoszóma-deléció szindróma
	Levy-Shanske-szindróma
15q14	15q14 kromoszóma-deléció szindróma
15q24	15q24 kromoszóma-mikrodeléció szindróma
15q26	15q26 kromoszóma túlnövési szindróma
15q	15q disztális kromoszóma-deléció
16p12.2-p11.2	16p12.2-p11.2 kromoszóma-deléció szindróma
16p12.2-p11.2	16p12.2-p11.2 kromoszóma-duplikáció szindróma
16p13.3	16p13.3 kromoszóma-deléció szindróma
16p13.3	16p13.3 kromoszóma-duplikáció szindróma
16q	16q proximális kromoszóma-duplikáció
	Smith-Magenis szindróma
17p13.3	17p13.3 kromoszóma-deléció szindróma
	Potocki-Lupski-szindróma
17p13.3	17p13.3 kromoszóma-duplikáció szindróma
	Yuan-Harel-Lupski szindróma

Deléció és duplikációs szindrómák*

17p	17p kromoszóma-duplikáció
18p	18p kromoszóma-deléció szindróma
18q22.3-q23	18q disztális kromoszóma-deléció szindróma
20p12	Alagille szindróma
20p	20p kromoszóma-duplikáció
21q11.2	21q11.2 kromoszóma-deléció
22q11.2	22q11.2 kromoszóma-deléció szindróma
Xp11.23-p11.22	Xp11.23-p11.22 kromoszóma-duplikációs szindróma
Xp21	Xp21 kromoszóma-deléció szindróma
Xq27.3-q28	Xq27.3-q28 kromoszóma-duplikációs szindróma
Xq21	Xq21 kromoszóma-deléció szindróma
Xq22.3	Xq22.3 kromoszóma-deléció szindróma

*A teszt 5 Megabázis feletti genetikai eltérések kiszűrésére alkalmas.