NIFTY by GENEPLANET

Nieinwazyjny test prenatalny

Do wykrywania nieprawidłowości chromosomalnych

V230525_Merged_brochure_Premium_AddOns_NIFTY_PL.indd 1 28/05/2025 09:36:53

V230525_Merged_brochure_Premium_AddOns_NIFTY_PL.indd 2 28/05/2025 09:36:53

SPIS TREŚCI

KRÓTKIE WPROWADZENIE 4

WIĘCEJ O NIFTY BY GENEPLANET 6

MOŻLIWOŚCI TESTU NIFTY BY GENEPLANET 7

WIĘCEJ O GENEPLANET 8

DOSKONAŁA OBSŁUGA NIPT 9

METODOLOGIA NIFTY BY GENEPLANET 10

- Wolne DNA i wolne płodowe DNA 10
- Jak działa NIFTY by GenePlanet? 10

BADANIE WALIDACYJNE 11

- Walidacja technologii NIFTY by GenePlanet na dużą skalę 11

WSKAZANIA 12

PORÓWNANIE NIFTY BY GENEPLANET Z INNYMI BADANIAMI PRENATALNYMI 13

PORÓWNANIE TECHNOLOGII NIPT W PRAKTYCE KLINICZNEJ 14

PORADY DLA PACJENTÓW PRZED I PO TEŚCIE NIFTY BY GENEPLANET 17

- Wskazówki dla udzielenia profesjonalnych informacji na temat testu NIFTY by GenePlanet 17

CHOROBY CHROMOSOMALNE 18

- Częstotliwość występowania różnych zespołów 18
- Trisomie 18
- Aneuploidie chromosomów płciowych 18
- Zespoły delecji i duplikacji 18

BADANE ZABURZENIA GENETYCZNE 19

- Trisomie 19
- Aneuploidie chromosomów płciowych 20
- Lista delecji i duplikacji 21

ULEPSZONA TECHNOLOGIA NIFTY PRO 23

CF & SMA CARRIER 24

NIPT RH 25

NIFTY PREMIUM 26

MONO (CZĘŚĆ PAKIETU PREMIUM) 27

- Choroby jednogenowe (monogenowe) 27
- Choroby jednogenowe autosomalne dominujące 28
- Dlaczego warto wybrać Mono? 29
- Metodologia 30
- Wskaźniki 30
- Wyniki badań 30

BADANE CHOROBY JEDNOGENOWE (NIFTY PREMIUM) 31

OGRANICZENIA BADANIA 34

PUBLIKACJE O TECHNOLOGII NIFTY 35

V230525_Merged_brochure_Premium_AddOns_NIFTY_PL.indd 3 28/05/2025 09:36:53

KRÓTKIE WPROWADZENIE

NIFTY by GenePlanet to prosty, bezpieczny i bardzo dokładny nieinwazyjny test prenatalny do wykrywania trisomii 21, 18 i 13, którego czułość i swoistość przekracza 99%.

Oprócz najczęstszych trisomii test obejmuje również inne opcjonalne badania przesiewowe: **aneuploidie chromosomów płci, trisomie (9, 16, 22), zespoły delecji/duplikacji oraz choroby jednogenowe.**

Na życzenie wynik badania NIFTY może również zawierać informacje **o płci dziecka.**

Badanie można przeprowadzić po **10. tygodniu ciąży.**

Do jego wykonania potrzeba **10 ml** krwi matki.

Wyniki badania są gotowe średnio w ciągu **6–10 dni roboczych.**

NIFTY by GenePlanet Premium - najbardziej wszechstronny panel obejmuje:

- zespół Downa (trisomia 21), Edwardsa (trisomia 18) i Patau (trisomia 13)
- trisomie 9, 16 i 22
- aneuploidie chromosomów płciowych
- 92 zespoły delecji/duplikacji
- wszystkie inne autosomalne aneuploidie i delecje/duplikacje*
- 202 choroby jednogenowe
- informacje o płci

**W przypadku, gdy pacjentka wybierze przypadkowe wyniki (delecje i duplikacje większe niż 5 M par zasad).*

Wykonanie testu NIFTY by GenePlanet jest zalecane na życzenie każdej kobiecie, niezależnie od wieku i znanego wcześniej ryzyka genetycznego.

Badanie jest szczególnie zalecane:

- kobietom, które były leczone metodą IVF lub mają nawracające poronienia w wywiadzie,
- kobietom w wieku 35 lat i starszym,
- jeżeli wyniki innych badań przesiewowych w pierwszym trymestrze wskazują na podwyższone ryzyko aneuploidii.

V230525_Merged_brochure_Premium_AddOns_NIFTY_PL.indd 4 28/05/2025 09:36:53

NAJLEPSZE STATYSTYKI:

	NIFTY by GenePlanet	Konkurent 1	Konkurent 2
Technologia	Masowo równoległe sekwencjonowanie całego genomu z wykorzystaniem technologii nanokulek DNA	Sekwencjonowanie docelowe: amplifikuje i sekwencjonuje określone regiony chromosomów ze wstępnie wybranymi SNP	Technologia mikromacierzy: do analizy tylko wybranych części chromosomów
Częstość ponownych pobrań	2,18%	3,4%	5%
Wskaźnik NoCall (braku rozpoznania)	0,098%	1,61%	2,25%
Rodzaj próbki	1 probówka z krwią (10 ml)	2 probówki z krwią (20 ml)	1 probówka z krwią (10 ml)
Dodatnia wartość predykcyjna (PPV) dla T21	92,19%	95,10%	80,90%
Analiza wszystkich chromosomów	TAK	NIE	NIE
T21, T18, T13	TAK	TAK	TAK
T9, T16, T22	TAK	NIE	NIE
Aneuploidie chromosomów płciowych (X0, XXX, XYY, XXY)	TAK (tylko dla bliźniąt jednojajowych)	TAK (dla bliźniąt jednojajowych i dwujajowych)	TAK (tylko dla bliźniąt jednojajowych)
Inne aneuploidie	TAK	NIE	NIE
Zespoły delecji/duplikacji	92 (w tym wszystkie zespoły konkurentów)	5 (mikrodelecje z wyjątkiem delecji 22q11.2 nie są dostępne dla bliźniąt jednojajowych)	1 (delecja 22q11.2 - zespół DiGeorge'a)
Inne CNV	> 5 Mbp	NIE	NIE
Zespół DiGeorge'a (22q11.2)	TAK	TAK	TAK
Triploidia	NIE	TAK	NIE
Wiek ciążowy	>10 tygodni	>9 tygodni	>10 tygodni
Dawczyni komórki jajowej	TAK	TAK (W przypadku dawczyni komórki jajowej można określić tylko ryzyko najczęstszych trisomii (T21, T18, T13) i płeć płodu)	TAK
Bliźnięta	TAK	TAK (tylko podstawowe trisomie dla bliźniąt nieidentycznych)	TAK (tylko podstawowe trisomie)
Możliwość uwzględnienia nowych parametrów	WYSOKI	NISKI	NISKI

NAJLEPSZE DANE LICZBOWE:

Dotychczas na całym świecie przeprowadzono ponad **16 000 000** badań z wykorzystaniem tej samej technologii stosowanej do badania NIFTY by GenePlanet.

W regionach obsługiwanych przez GenePlanet wykonano już ponad **160 000** testów NIFTY by GenePlanet.

V230525_Merged_brochure_Premium_AddOns_NIFTY_PL.indd 5 28/05/2025 09:36:53

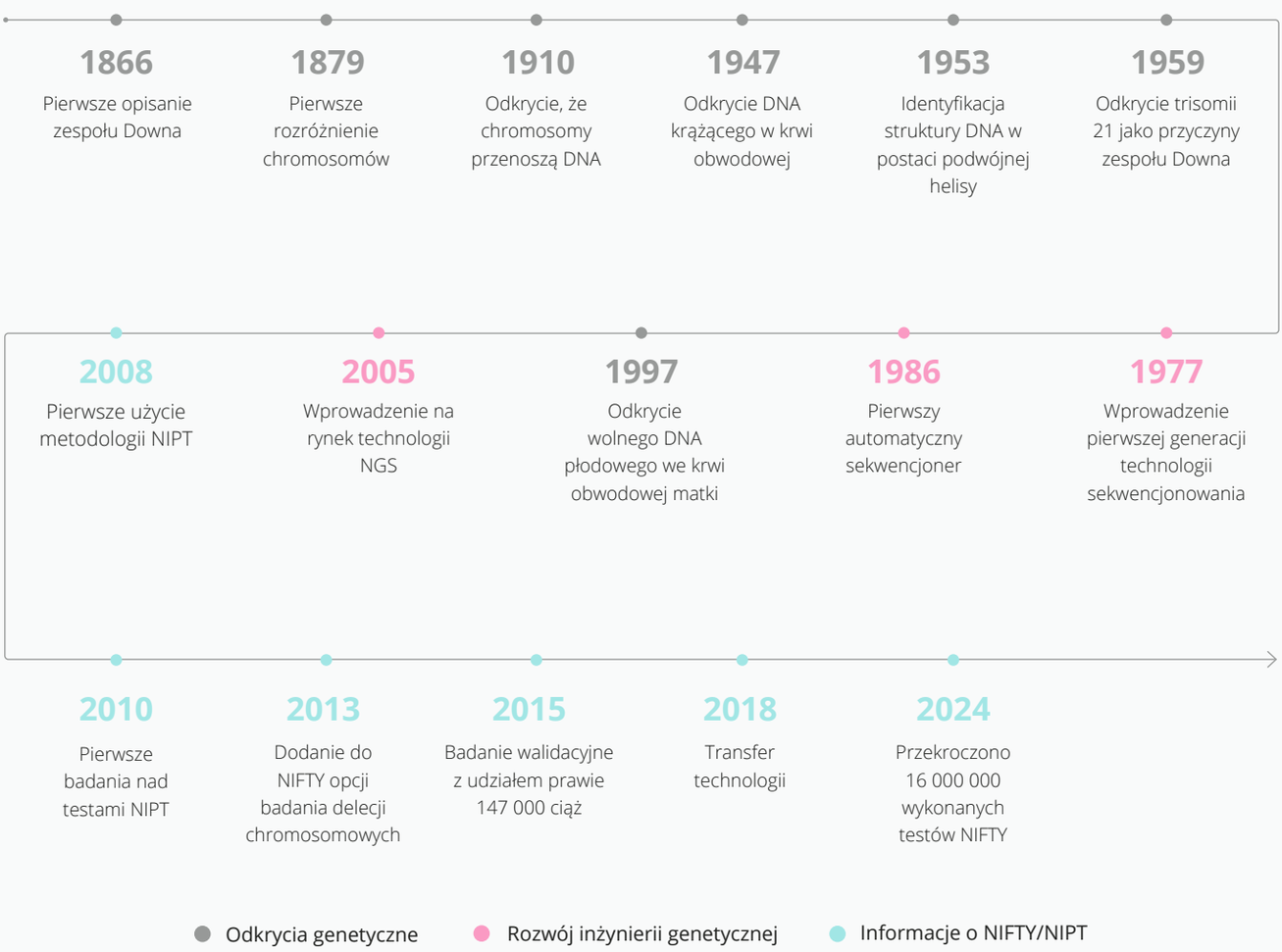
WIĘCEJ O NIFTY BY GENEPLANET

Dostrzegalny w ciągu ostatniej dekady rozwój nauk genetycznych i ogromny postęp w technologiach genetycznych zmieniły naszą zdolność rozumienia chorób, diagnozowania i ich skutecznego leczenia.

Zmieniając świat testów prenatalnych, wraz z pojawieniem się nowych, **nieinwazyjnych testów prenatalnych opartych na DNA** (NIPT) wprowadziliśmy **bardzo dokładną strategię badań przesiewowych w kierunku aneuploidii płodu**. Test NIFTY (Non-Invasive Fetal TrisomY test) był pierwszym NIPT, który rozpoczął testy kliniczne w 2010 r. i został wprowadzony w Europie w pierwszym kwartale 2013 r.

Dostarczenie możliwości przeprowadzenia badań przesiewowych **pod kątem najczęstszych trisomii obecnych przy urodzeniu (21, 18, 13)**, a także możliwości testowania **aneuploidii chromosomów płciowych, trisomii (9, 16, 22), zespołów delecji/duplikacji chromosomów, chorób jednogenowych i określania płci**, zapewnia NIPT znacznie dokładniejsze oznaczenie istniejącego ryzyka niż tradycyjne procedury przesiewowe.

Do 2024 r. przeprowadzono ponad **16 000 000 testów NIFTY** na całym świecie.



V230525_Merged_brochure_Premium_AddOns_NIFTY_PL.indd 6 28/05/2025 09:36:53

MOŻLIWOŚCI TESTU NIFTY

	BASIC/ TWINS	STANDARD	PLUS	PRO	PREMIUM	TWINS PRO
NAJCZĘSTSZE TRISOMIE						
Zespół Downa (trisomia 21)	✓	✓	✓	✓	✓	✓
Zespół Edwardsa (trisomia 18)	✓	✓	✓	✓	✓	✓
Zespół Patau (trisomia 13)	✓	✓	✓	✓	✓	✓
ANEUPLOIDIE CHROMOSOMÓW PŁCIOWYCH						
Zespół Turnera (monosomia X)		✓	✓	✓	✓	
Zespół Klinefeltera (trisomia XXY)		✓	✓	✓	✓	
Zespół potrójnego X (trisomia XXX)		✓	✓	✓	✓	
Zespół Jacobsa (zespół XYY)		✓	✓	✓	✓	
WSZYSTKIE INNE ANEUPLOIDIE AUTOSOMALNE						
Trisomie chromosomów 9, 16, 22			✓	✓	✓	✓
16 innych trisomii*			✓	✓	✓	✓
22 monosomie*			✓	✓	✓	✓
DELECJE/DUPLIKACJE						
60 zespołów			✓			
92 zespoły				✓	✓	✓
Inne mikrodelecje/duplikacje*			✓	✓	✓	✓
CHOROBY JEDNOGENOWE - MONO						
202 choroby jednogenowe					✓	
WYKRYWANIE PŁCI**	✓	✓	✓	✓	✓	✓

* W przypadku, gdy pacjent wybierze przypadkowe wyniki. Wyniki incydentalne obejmują wszystkie inne delecje i duplikacje większe niż 5 M par zasad. W przypadku pakietu Pro zgłaszane są 92 zespoły powyżej 3 M par zasad.
** Wykrywanie chromosomu Y dla ciąż bliźniaczych.

Pakiety rozszerzone

Wszystkie pakiety NIFTY by GenePlanet z wyjątkiem Premium można rozszerzyć o dodatkowe analizy, które są wykonywane z tej samej próbki krwi.

CF & SMA Carrier

Test CF & SMA Carrier to test przesiewowy na nosicielstwo, który sprawdza, czy pacjent jest nosicielem określonych wariantów genetycznych mukowiscydozy lub rdzeniowego zaniku mięśni. Są to recesywne zaburzenia dziedziczne, które mogą zostać przekazane płodowi, jeśli oboje rodzice są nosicielami patogennego wariantu tego samego genu.

NIPT Rh

NIPT Rh jest testem przesiewowym dla pacjentek RhD-ujemnych. Sprawdza on status RhD płodu już w 10 tygodniu ciąży. Jeśli test NIPT Rh wykaże brak ryzyka, pacjentka może uniknąć leczenia profilaktyką anty-D. Jeśli jednak test wykaże ryzyko, informacja ta jest niezbędna do skutecznego prowadzenia ciąży i podjęcia odpowiednich środków ostrożności.

V230525_Merged_brochure_Premium_AddOns_NIFTY_PL.indd 7 28/05/2025 09:36:54

WIĘCEJ O GENEPLANET

Jesteśmy globalnym dostawcą innowacyjnych rozwiązań opartych na prewencyjnych testach genetycznych.

PONAD 15 LAT
na rynku.

PONAD 150 PRACOWNIKÓW
20 narodowości.

EUROPEJSKA
firma.

Obecna w
PONAD 35 KRAJACH
na całym świecie.

Nasze własne Laboratorium z siedzibą w UE z **TECHNOLOGIĄ NGS.**

NASZE LABORATORIUM NGS W EUROPIE

GenePlanet posiada własne laboratorium sekwencjonowania następnej generacji w Europie. Wszystkie nasze analizy wykonywane są zgodnie z najsurowszymi standardami i wytycznymi, ze szczególnym uwzględnieniem procedur laboratoryjnych i bezpieczeństwa danych.

- Sprawdzona technologia
- Obiekty zgodne z normami ISO
- Rygorystyczna kontrola jakości
- Certyfikowany i wykwalifikowany personel laboratoryjny
- Zgodność z RODO

V230525_Merged_brochure_Premium_AddOns_NIFTY_PL.indd 8 28/05/2025 09:36:54

DOSKONAŁA OBSŁUGA NIPT

GenePlanet to nie tylko firma. To zaangażowany zespół ludzi, którym zależy na oferowaniu Tobie i Twoim pacjentkom najlepszej opieki!

Ponad 10 lat doświadczenia w badaniach NIPT.

Zaufało nam ponad 2500 partnerów NIPT.

Badanie NIFTY by GenePlanet jest dostępne w ponad 20 krajach na całym świecie.

CO OBEJMUJE USŁUGA GENEPLANET

Zestaw do badań
Zawiera materiały do pobrania próbki i przewodnik dotyczący nadania przesyłki opłaconej.

Logistyka i wsparcie operacyjne
Zajmujemy się logistyką i obsługą kosztów, a także pomagamy Ci w całym procesie.

Badanie potwierdzające
W przypadku uzyskania wyników wysokiego ryzyka w badaniu NIFTY by GenePlanet pokrywamy koszt badania potwierdzającego.

Konsultacja genetyczna
W przypadku uzyskania wyniku wysokiego ryzyka oferujemy pacjentkom bezpłatną konsultację ze specjalistą genetykiem.

Bezpieczna platforma cyfrowa
Zapewniamy Ci dostęp do platformy opracowanej do przekazywania wyników badań oraz do przechowywania informacji i zarządzania nimi.

Materiały promocyjne
Zapewniamy potrzebne materiały promocyjne.

V230525_Merged_brochure_Premium_AddOns_NIFTY_PL.indd 9 28/05/2025 09:36:54

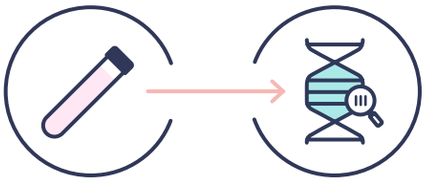
METODOLOGIA NIFTY BY GENEPLANET

WOLNE DNA I WOLNE PŁODOWE DNA

Wolne fragmenty DNA (cfDNA) są krótkimi fragmentami DNA, które można znaleźć we krwi. W trakcie ciąży, fragmenty cfDNA pochodzące zarówno od matki jak i płodu są obecne we krwi obwodowej matki. Wolne fragmenty płodowego DNA (cffDNA) stanowią jednak niewielki odsetek całego wolnego cfDNA w plaźmie matki, co stanowi znaczący problem technologiczny dla niektórych metod wykrywania NIPT.

JAK DZIAŁA NIFTY BY GENEPLANET?

Test NIFTY wymaga pobrania **10 ml próbki krwi matki. cffDNA we krwi matki jest następnie analizowane w celu wykrycia nieprawidłowości chromosomalnych płodu.** Jeśli występuje aneuploidia, wykrywane są małe nadmiary lub deficyty w analizowanym chromosomie.



NIFTY by GenePlanet skutecznie rozwiązuje trudność w pomiarze niewielkich przyrostów bądź spadków stężenia określonego chromosomu w DNA poprzez zastosowanie technologii masowego równoległego sekwencjonowania (MPS). Oznacza to, że NIFTY sekwencjonuje miliony fragmentów DNA zarówno płodu, jak i matki z każdej próbki. Wykorzystując technologię sekwencjonowania całego genomu i cztery różne zastrzeżone analizy danych bioinformatycznych, **test NIFTY jest w stanie analizować dane w całym genomie i porównywać chromosomy w badanej próbce do próbki z prawidłową ilością chromosomów, aby dokładnie określić obecność anomalii genetycznych.**

W przeciwieństwie do metod „sekwencjonowania celowanego" stosowanych w niektórych innych badaniach NIPT metoda stosowana w badaniu NIFTY by GenePlanet pozwala na uzyskanie większej liczby opcji badania, w tym m.in. pod kątem wszystkich trisomii autosomalnych i monosomii, aneuploidii chromosomów płciowych, a także zespołów delecji i duplikacji o wielkości przekraczającej 3 mln par zasad.

NIFTY by GenePlanet jest NAJLEPSZYM BADANIEM PRZESIEWOWYM dostępnym obecnie na rynku, przy czym najlepsze i najdokładniejsze badania przesiewowe ciąży zapewnia nasz test w połączeniu z innymi przesiewowymi badaniami prenatalnymi (np. przesiewowym badaniem USG itp.).

V230525_Merged_brochure_Premium_AddOns_NIFTY_PL.indd 10 28/05/2025 09:36:56

BADANIE WALIDACYJNE

WALIDACJA TECHNOLOGII NIFTY BY GENEPLANET NA DUŻĄ SKALĘ

Nasza technologia NIFTY by GenePlanet została zweryfikowana w ramach największego dotychczas badania na świecie dotyczącego skuteczności klinicznej NIPT: *Zhang H. et al.: Non-Invasive Prenatal Testing for Trisomy 21, 18 and 13 – Clinical Experience from 146,958 Pregnancies, Journal of Ultrasound in Obstetrics and Gynecology.*

Wyniki badań na podstawie 112 669 kobiet w ciąży ze znanym wynikiem klinicznym:

TRISOMIA	TP*	CZUŁOŚĆ	SWOISTOŚĆ	PPV*	NPV*
T21	720	99,17%	99,95%	92,19%	99,99%
T18	167	98,24%	99,95%	76,61%	100%
T13	22	> 99,99%	99,96%	32,84%	100%
TOTAL	909	99,02%	99,86%	85,27%	99,99%

**TP - Wyniki prawdziwie pozytywne, PPV - Wartość predykcyjna dodatnia, NPV - Negatywna wartość predykcyjna*

Próbki pobierano między styczniem 2011 r. a sierpniem 2013 r. Badanie opublikowano w Ultrasound in Obstetrics and Gynecology.

Wszyscy uczestnicy:
147 314

Niezakwalifikowane próbki: **211**
Niepowodzenie testu: **145**

Liczba zakwalifikowanych próbek:
146 958

Nieznany wynik kliniczny: **34 289**

Próbki ze znanym wynikiem klinicznym:
112 669

Określenie kariotypu albo kontynuacja

Negatywny wynik testu NIFTY:
111 603

Pozytywny wynik testu NIFTY:
1 066

99,17%

Poziom czułości T21
Zespół Downa

98,24%

Poziom czułości T18
Zespół Edwardsa

> 99,99%

Poziom czułości T13
Zespół Patau

V230525_Merged_brochure_Premium_AddOns_NIFTY_PL.indd 11 28/05/2025 09:36:56

WSKAZANIA

Aby zdecydować się na test NIFTY, ciężarna powinna otrzymać wyczerpujące informacje dotyczące nieinwazyjnych badań prenatalnych i obiektywne porady na temat genetyki człowieka od wykwalifikowanego pracownika służby zdrowia. Test NIFTY by GenePlanet jest dostępny od 10 tygodnia ciąży.

Test NIFTY jest odpowiedni dla każdej kobiety, która może go wykonać na własną prośbę, niezależnie od wieku lub ustalonego ryzyka genetycznego. Pracownik służby zdrowia może zalecić test NIFTY, ponieważ:

- Wiek matki w momencie porodu wynosić będzie 35 lat lub więcej (w przypadku zaawansowanego wieku ojca - wybierz NIFTY Premium).
- Istnieją przeciwwskazania do inwazyjnych badań prenatalnych, takich jak łożysko przodujące, zwiększone ryzyko poronienia, zakażenie HBV, itp.
- Historia wcześniejszej ciąży z nieprawidłowością chromosomową.
- Wyniki badania ultrasonograficznego płodu wskazujące na zwiększone ryzyko T21, T18 lub T13.
- Potrzeba upewnienia się po innych badaniach kontrolnych.
- Ciąża pochodzi z zapłodnienia in vitro lub miały miejsce spontaniczne poronienia.

Test NIFTY nie jest odpowiedni dla pacjentów z następującymi cechami:

- Mozaikowatość matki, płodu i/lub łożyska (mieszanina komórek chromosomowo normalnych i nieprawidłowych w ciąży).
- Zrównoważona lub niezrównoważona translokacja i inwersja chromosomów u matki.
- Pacjentki, które otrzymały transfuzję krwi w ciągu roku przed datą badania.
- Pacjentki po przeszczepie.
- Pacjentki, które przeszły terapię komórkami macierzystymi.
- Test nie jest zalecany w przypadku zespołu znikającego bliźniaka. W takich przypadkach test NIFTY można wykonać tylko wtedy, gdy zatrzymanie rozwoju/śmierć płodu wystąpiły przed 8-ym tygodniem ciąży i minęło co najmniej 8 tygodni od zatrzymania rozwoju.

V230525_Merged_brochure_Premium_AddOns_NIFTY_PL.indd 12 28/05/2025 09:36:56

PORÓWNANIE NIFTY BY GENEPLANET Z INNYMI BADANIAMI PRENATALNYMI

NIFTY by GenePlanet to najlepszy test przesiewowy dostępny obecnie na rynku.

- **Mniej amniopunkcji:** Od czasu pojawienia się testów NIPT liczba przypadków wymagających przeprowadzenia niepotrzebnych inwazyjnych badań prenatalnych, takich jak amniopunkcja, spadła nawet o 80%.
- **Największa dokładność:** W połączeniu z innymi przesiewowymi badaniami prenatalnymi (np. z badaniem przezierności karkowej, przesiewowym badaniem USG) stanowi najlepsze i najdokładniejsze badania przesiewowe ciąży.

Aby cieszyć się spokojem w ciąży, pacjentka powinna skorzystać z obu badań: badanie przezierności karkowej pozwala wykryć nieprawidłowości morfologiczne, których nie da się ustalić w badaniu genetycznym.

	PRZEZIERNOŚĆ KARKU	POŁĄCZONE BADANIA PRZESIEWOWE W PIERWSZYM TRYMESTRZE CIĄŻY	NIFTY BY GENEPLANET
Wskaźnik wykrywalności	75,5%	86,5%	99%
Dodatnia wartość predykcyjna (T21)	5,7%	10,1%	92,2%
Wyniki wysokiego ryzyka	100	100	100
Wynik prawdziwie dodatni	6	10	92
Wynik fałszywie dodatni	94	90	8
	NIEPOTRZEBNA AMNIOPUNKCJA		

Na 100 wyników wysokiego ryzyka trisomii T21, 92 zostanie potwierdzonych metodą diagnostyczną, a 8 będzie ujemnych. Oznacza to, że w 8 przypadkach na 100 wykonamy niepotrzebną amniopunkcję. W przypadku badania przezierności karkowej ta liczba jest większa – 94 kobiet ciężarnych wykona niepotrzebną amniopunkcję.

V230525_Merged_brochure_Premium_AddOns_NIFTY_PL.indd 13 28/05/2025 09:36:56

PORÓWNANIE TECHNOLOGII NIPT W PRAKTYCE KLINICZNEJ

Badanie NIFTY by GenePlanet opiera się na **masowym równoległym sekwencjonowaniu całego genomu** przy użyciu technologii nanokulek DNA. Nanokulki DNA (DNA Nano Balls, DNB) powstają z oryginalnych fragmentów DNA z wykorzystaniem techniki amplifikacji typu toczącego się koła. Następnie przeprowadzane jest sekwencjonowanie DNB.

INNE NAJCZĘŚCIEJ STOSOWANE TECHNOLOGIE:

Konkurent 1: sekwencjonowanie celowane

Technologia ta polega na amplifikacji i sekwencjonowaniu wybranych regionów chromosomów ze wstępnie wybranymi polimorfizmami pojedynczych nukleotydów, na podstawie których różnicuje się genotyp matki i płodu.

Konkurent 2: technologia mikromacierzy

Cyfrowa analiza wybranych regionów (Digital Analysis of Selected Regions, DANSR) wykorzystuje technikę mikromacierzy do analizy wyłącznie wybranych części chromosomów.

Z różnic między technologiami wynikają następujące parametry.

	NIFTY by GenePlanet	Konkurent 1	Konkurent 2
Technologia	Masowo równoległe sekwencjonowanie całego genomu z wykorzystaniem technologii nanokulek DNA	Sekwencjonowanie docelowe: amplifikuje i sekwencjonuje określone regiony chromosomów ze wstępnie wybranymi SNP	Technologia mikromacierzy: do analizy tylko wybranych części chromosomów
Częstość ponownych pobrań	2,18%	3,4%	5%
Wskaźnik NoCall (braku rozpoznania)	0,098%	1,61%	2,25%
Rodzaj próbki	1 probówka z krwią (10 ml)	2 probówki z krwią (20 ml)	1 probówka z krwią (10 ml)
Dodatnia wartość predykcyjna (PPV) dla T21	92,19%	95,10%	80,90%
Analiza wszystkich chromosomów	TAK	NIE	NIE
T21, T18, T13	TAK	TAK	TAK
T9, T16, T22	TAK	NIE	NIE
Aneuploidie chromosomów płciowych (X0, XXX, XYY, XXY)	TAK (tylko dla bliźniąt jednojajowych)	TAK (dla bliźniąt jednojajowych i dwujajowych)	TAK (tylko dla bliźniąt jednojajowych)
Inne aneuploidie	TAK	NIE	NIE
Zespoły delecji/duplikacji	92 (w tym wszystkie zespoły konkurentów)	5 (mikrodelecje z wyjątkiem delecji 22q11.2 nie są dostępne dla bliźniąt jednojajowych)	1 (delecja 22q11.2 - zespół DiGeorge'a)
Inne CNV	> 5 Mbp	NIE	NIE
Zespół DiGeorge'a (22q11.2)	TAK	TAK	TAK
Triploidia	NIE	TAK	NIE
Wiek ciążowy	>10 tygodni	>9 tygodni	>10 tygodni
Dawczyni komórki jajowej	TAK	TAK (W przypadku dawczyni komórki jajowej można określić tylko ryzyko najczęstszych trisomii (T21, T18, T13) i płeć płodu)	TAK
Bliźnięta	TAK	TAK (tylko podstawowe trisomie dla bliźniąt nieidentycznych)	TAK (tylko podstawowe trisomie)
Możliwość uwzględnienia nowych parametrów	WYSOKI	NISKI	NISKI

V230525_Merged_brochure_Premium_AddOns_NIFTY_PL.indd 14 28/05/2025 09:36:56

PORADY DLA PACJENTÓW PRZED I PO TEŚCIE NIFTY BY GENEPLANET

Stowarzyszenia naukowe i grupy ekspertów **zalecają doradztwo wstępne, aby pacjentki były dobrze poinformowani przed podjęciem decyzji** o tym, czy wykonać badania. Ważne jest, aby doradcy byli odpowiednio wyedukowani, aby odpowiednio omawiać NIFTY by GenePlanet z kobietami oraz aby posiadali dokładne dane medyczne o laboratorium i teście , który oferują.

Badanie jest odpowiednie dla każdej kobiety, ponieważ NIPT ma **wyższą czułość i swoistość w porównaniu z konwencjonalnymi metodami nieinwazyjnymi.**

WSKAZÓWKI DLA UDZIELENIA PROFESJONALNYCH INFORMACJI NA TEMAT TESTU NIFTY BY GENEPLANET

1 **Test jest dobrowolny**

Poinformuj pacjentki, że wszystkie badania przesiewowe i diagnostyczne w kierunku aneuploidii płodu są opcjonalne. Kobietom należy dać możliwość rozważenia potencjalnych konsekwencji wyników testu.

2 **Zdefiniuj pojęcie przesiewowości**

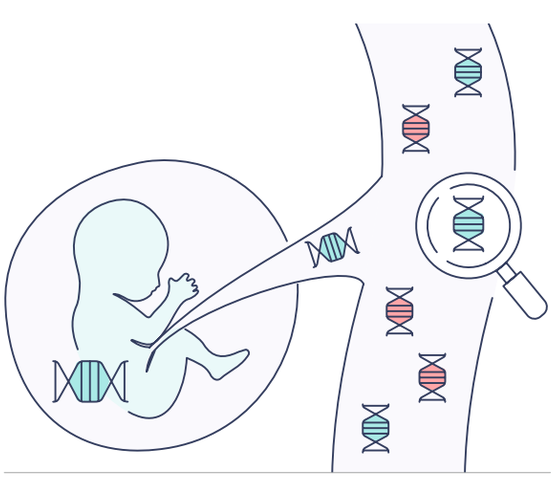
Wyjaśnij, że NIFTY jest testem przesiewowym. Nie może zdiagnozować ani wyeliminować możliwości, że płód ma określone zaburzenie chromosomalne; raczej dzieli pacjentki na grupy niskiego i wysokiego ryzyka. Badanie przeprowadza się przy użyciu krwi matki, i nie wiąże się ze zwiększonym ryzykiem poronienia.

3 **Zapoznaj się z danymi klinicznymi i opisami schorzeń**

Opisz cechy kliniczne schorzeń wykrytych przez test NIFTY używając neutralnego języka.

4 **Opisz technologię**

Wyjaśnij, że są fragmenty chromosomów, które krążą poza komórkami w krwi obwodowej. To DNA pochodzi z komórek krwi matki, ale niektóre fragmenty pochodzą z łożyska. Ponieważ płód i łożysko powstają z tej samej zapłodnionej komórki, zazwyczaj są identyczne genetycznie. Sekwencje pozakomórkowych fragmentów DNA są analizowane w celu ustalenia ile jest fragmentów i z których chromosomów się wywodzą. Laboratorium liczy liczbę fragmentów z każdego interesującego chromosomu i określa, czy jest więcej, czy mniej niż oczekiwana ilość wolnego pozakomórkowego DNA dla konkretnego chromosomu. Jeśli na przykład liczba fragmentów jest większa niż oczekiwana w chromosomie 21, wskazuje to na zwiększoną szansę, że płód ma trisomię 21.



DNA mamy

wolne krążące DNA płodu

V230525_Merged_brochure_Premium_AddOns_NIFTY_PL.indd 15 28/05/2025 09:36:56

5 Format raportu

Kobiety powinny być informowane o tym, kiedy i jak otrzymają wyniki.

- Trisomia 21, 18, 13, 9, 16 i 22: zostanie określone wysokie lub niskie ryzyko obecności.
- Aneuploidie chromosomów płci, zespoły delecji/duplikacji i inne przypadkowe odkrycia, takie jak aneuploidie innych chromosomów i inne rzadkie delecje/duplikacje: wykryte lub niewykryte.

NISKIE RYZYKO oznacza, że istnieje bardzo małe prawdopodobieństwo obecności nieprawidłowej liczby chromosomów.

WYSOKIE RYZYKO oznacza, że istnieje duże prawdopodobieństwo wystąpienia nieprawidłowej liczby chromosomów, dla których przeprowadzono analizę.

6 Powtórne pobranie lub nieudana analiza

Powtórne pobranie próbki jest czasami konieczne. Może się to zdarzyć z różnych powodów, w tym z powodu niewystarczającej ilości materiału w próbce, niskiej frakcji DNA płodu lub wyniku w nieokreślonej lub „szarej strefie". Jeśli wyników nie można uzyskać nawet po ponownym pobraniu próbki, może to świadczyć o podwyższonym prawdopodobieństwie wystąpienia błędów chromosomalnych, a pacjentki powinny wówczas wykonać badanie diagnostyczne (amniopunkcję).

7 Czułość

Pacjentów należy poinformować o czułości NIFTY (proporcji płodów z wykrytym schorzeniem do tych, które finalnie zostały zdiagnozowane pozytywnie). Łączny wskaźnik wykrycia trisomii 21, 18 i 13 wynosi 99,02%. 95% dla aneuploidii chromosomów płciowych i 99,53% przy wykryciu płci.

8 Ograniczenia

NIFTY nie sprawdza wszystkich nieprawidłowości genetycznych. Z NIFTY nie możemy odkryć anomalii monogenicznych ani chorób które nie są objęte testem.

9 Wpływ na rzetelność

Na rzetelność wyników badania NIFTY może wpływać szereg czynników – dlatego niektóre pacjentki nie kwalifikują się do badania NIFTY by GenePlanet. Dotyczy to pacjentek:

- po transplantacji lub leczeniu komórkami macierzystymi,
- po transfuzji przeprowadzonej w ciągu ostatniego roku,
- z przerzutami nowotworowymi,
- z mozaicyzmem (u matki, płodu lub łożyska),
- z translokacją chromosomalną, inwersją i niektórymi innymi zmianami chromosomalnymi w genotypie matki.*

*Jeśli matka jest nosicielką znanej zmiany chromosomalnej, przydatność próbki zależy od rodzaju takiej zmiany.

10 Czas

NIFTY można wykonać w dowolnym momencie ciąży od 10 tygodnia ciąży. Zalecane jest przeprowadzenie testu przed 24 tygodniem ciąży. Czas oczekiwania na wyniki wynosi do 10 dni roboczych, średnio 7 dni.

V230525_Merged_brochure_Premium_AddOns_NIFTY_PL.indd 16 28/05/2025 09:36:56

11

Pozytywna i negatywna wartość predykcyjna

Należy uświadomić pacjentkę, że jeśli otrzyma pozytywny wynik dla konkretnej aneuploidii, prawdopodobieństwo, że płód rzeczywiście ma aneuploidię (dodatnia wartość predykcyjna) nie wynosi >99%. Dodatnia wartość predykcyjna może się różnić i jest trudna do dokładnego określenia ilościowego dla konkretnego przypadku, ponieważ zależy od wielu czynników, w tym swoistości, czułości, wieku matki, częstości występowania aneuploidii itp. Łączny wskaźnik PPV dla trisomii 21, 18 i 13 wynosi 85,27%. Poinformuj pacjentów, że jeśli otrzymają wynik negatywny, prawdopodobieństwo, że płód nie ma jednego z wymienionych schorzeń (ujemna wartość predykcyjna) zależy również od wielu czynników, ale ogólnie jest bardzo wysokie (>99%).

12

Potwierdź wyniki wykazujące wysokie ryzyko wystąpienia aneuploidii

Wyjaśnij, że NIFTY by GenePlanet nie jest diagnostycznym, ale wysoce niezawodnym testem przesiewowym. W przypadku wyników wskazujących na wysokie ryzyko zmiany chromosomalnej, amniopunkcja z określeniem kariotypu lub analizą mikromacierzy są niezbędne do potwierdzenia wyników. Należy też wyjaśnić wszystkie zagrożenia związane z amniopunkcją. Ostateczna decyzja o potwierdzeniu wyników z testem diagnostycznym zależy od pacjentki. Może ona odmówić dalszej diagnostyki, szczególnie jeśli zamierza kontynuować ciążę.

Zdecydowanie zaleca się potwierdzenie analizy z testem diagnostycznym. Dodatnia wartość predykcyjna dla T21 wynosi 92,19%, ale oprócz aneuploidii istnieje kilka innych przyczyn wyników fałszywie dodatnich, np. mozaicyzm ograniczony do łożyska, aneuploidia matki, zmienność w liczbie kopii genów matki (copy number variations - CNV), nowotwory złośliwe u matki czy zespół „znikającego bliźniaka".

Wyjaśnij pacjentkom, które decydują się na badanie NIFTY by GenePlanet Plus lub Pro, że w rzadkich okolicznościach test może wykazać stany chorobowe matki lub płodu inne niż te, dla których jest wykonywany, jeśli pacjentka wybierze informowanie o ustaleniach przypadkowych. Pacjentkę należy poinformować o wyższym prawdopodobieństwie wyników fałszywie dodatnich i fałszywie ujemnych dla tych przypadkowych odkryć. W przypadku wykrycia zmienności liczby kopii DNA (CNV), zalecamy skierowanie pacjenta do poradni genetycznej.

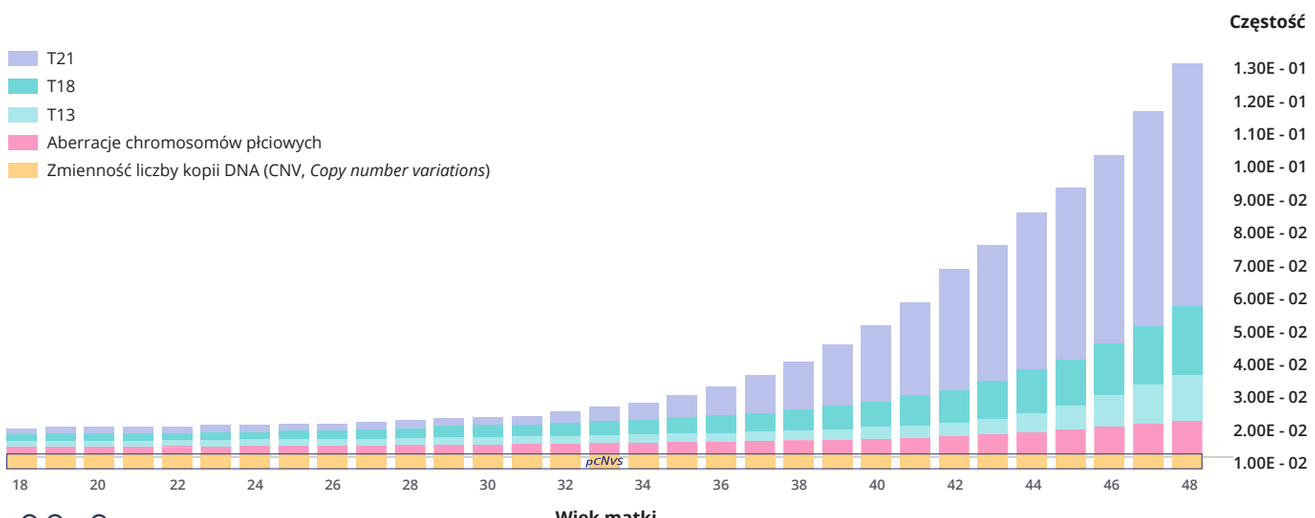
V230525_Merged_brochure_Premium_AddOns_NIFTY_PL.indd 17 28/05/2025 09:36:58

CHOROBY CHROMOSOMALNE

Choroby chromosomalne wynikają z nieprawidłowości w liczbie lub strukturze chromosomów, nitkowatych struktur w komórkach, które przenoszą informację genetyczną. Choroby chromosomalne obejmują aneuploidie, które charakteryzują się nieprawidłową liczbą chromosomów w komórce, oraz zespoły delecji/duplikacji.

CZĘSTOŚĆ WYSTĘPOWANIA RÓŻNYCH ZESPOŁÓW CHOROBOWYCH

Poniższy wykres wyraźnie pokazuje wzrost częstości występowania T21, T18 i T13 wraz z wiekiem ciężarnej, podczas gdy częstość występowania zespołów delecji i duplikacji (CNV) pozostaje bez zmian.



TRISOMIE

Trisomia to rodzaj aneuploidii, w której zamiast normalnie spodziewanej pary chromosomów obecne są trzy. Trisomia 21 (zespół Downa), trisomia 18 (zespół Edwardsa) i trisomia 13 (zespół Pataua) to trzy aneuploidie chromosomów autosomalnych najczęściej występujące u żywych noworodków. Te wady chromosomalne wynikają z obecności dodatkowej kopii lub częściowej kopii odpowiednio chromosomu 21, 18 lub 13. Taki dodatkowy materiał genetyczny może powodować cechy dysmorficzne, wady wrodzone i niepełnosprawność intelektualną różnego stopnia.

ANEUPLOIDIE CHROMOSOMÓW PŁCIOWYCH

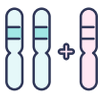
Aneuploidia chromosomu płciowego to liczbowa wada chromosomu X lub Y; obecność dodatkowego lub utrata całego chromosomu X lub Y. Chociaż aneuploidie chrosomosomów płciowych są na ogół wadami łagodnymi, którym nie towarzyszy niedorozwój intelektualny, w niektórych przypadkach taki fenotyp może wiązać się z wadami fizycznymi, trudnościami w nauce i niepłodnością.

ZESPOŁY DELECJI/DUPLIKACJI

Zespoły delecji i duplikacji to grupa wyodrębnionych klinicznie zaburzeń, charakteryzujących się niewielką delecją lub duplikacją segmentu chromosomu. Wielkość i położenie delecji/duplikacji decydują o tym, jakie cechy kliniczne będą widoczne i jak bardzo będą one nasilone. Kliniczne cechy delecji/duplikacji mogą obejmować opóźnienia rozwojowe i niepełnosprawność intelektualną, problemy ze wzrostem i zachowaniem, trudności w karmieniu, niskie napięcie mięśniowe, napady drgawek, cechy dysmorficzne i różne wady rozwojowe.

V230525_Merged_brochure_Premium_AddOns_NIFTY_PL.indd 18 28/05/2025 09:36:58

BADANE ZABURZENIA GENETYCZNE



TRISOMIE

Trisomia jest określeniem zaburzenia genetycznego, w którym występują trzy chromosomy zamiast zwykłej pary.

TRISOMIA CHROMOSOMU 21/ZESPÓŁ DOWNA

Trisomia 21, bardziej znana jako zespół Downa, jest stanem spowodowanym przez dodatkową kopię chromosomu 21. Poronienie występuje w około 30% ciąż. Dzieci urodzone z zespołem Downa będą potrzebowały dodatkowej opieki medycznej w zależności od konkretnych problemów zdrowotnych dziecka. Większość dzieci z zespołem Downa ma upośledzenie umysłowe w zakresie od łagodnego do umiarkowanego. Wczesna interwencja okazuje się istotna, aby umożliwić osobom z zespołem Downa prowadzenie zdrowego i produktywnego życia. Aby uzyskać więcej informacji lub wsparcie, odwiedź naszą stronę z materiałami dodatkowymi.

TRISOMIA CHROMOSOMU 18/ZESPÓŁ EDWARDSA

Trisomia 18, czyli zespół Edwardsa, powstaje, gdy dziecko ma trzy kopie chromosomu 18, zamiast dwóch. Ciąże z zespołem Edwardsa są obarczone dużym ryzykiem poronienia, a większość dzieci urodzonych z zespołem Edwardsa umiera w ciągu pierwszych kilku tygodni życia, podczas gdy mniej niż 10% żyje dłużej niż rok. Niemowlęta z zespołem Edwardsa mają ciężkie upośledzenie umysłowe i wady wrodzone, zazwyczaj obejmujące serce, mózg i nerki, oraz zewnętrzne nieprawidłowości, takie jak rozszczep wargi/podniebienia, mała głowa, stopy końsko-szpotawe, niedorozwinięte palce i mała szczęka.

TRISOMIA CHROMOSOMU 13 /ZESPÓŁ PATAU

Trisomia 13, czyli zespół Patau. Ma miejsce, gdy dziecko ma trzy kopie chromosomu 13, zamiast dwóch. Ciąże z zespołem Patau są obarczone dużym ryzykiem poronienia lub martwego porodu, a większość dzieci urodzonych z zespołem Patau umiera w ciągu pierwszych kilku tygodni życia. Niemowlęta z zespołem Patau mogą mieć poważne wady serca, problemy neurologiczne, dodatkowe palce u dłoni i stóp, rozszczep wargi, z lub bez rozszczepu podniebienia, niskie napięcie mięśniowe. Wiele niemowląt cierpi także na wrodzone wady rozwojowe innych organów.

TRISOMIA CHROMOSOMU 9

Trisomia 9 jest letalna. Chorzy umierają przed lub zaraz po narodzeniu.

TRISOMIA CHROMOSOMU 16

Trisomia 16, jest najczęstszą przyczyną spontanicznych poronień. Narodziny żywego dziecka z trisomią chromosomu 16 nie są możliwe.

TRISOMIA CHROMOSOMU 22

Trisomia w większości przypadków letalna, częsty powód spontanicznych poronień w pierwszym trymestrze. Ciąża rzadko zostaje donoszona do 2 trymestru, a jeszcze rzadziej donoszona do porodu. Po porodzie dziecko żyje ok. kilku dni.

V230525_Merged_brochure_Premium_AddOns_NIFTY_PL.indd 19 28/05/2025 09:36:58

ANEUPLOIDIE CHROMOSOMÓW PŁCIOWYCH

Każda komórka w ciele człowieka zawiera 46 chromosomów ułożonych w 23 pary. Jedna z tych par chromosomów jest znana jako chromosomy płciowe, ponieważ określa ona naszą płeć. Nieprawidłowości chromosomów płciowych występują, gdy są dodatkowe, brakujące lub zmienione chromosomy płciowe.

SYNDROM XXY/ZESPÓŁ KLINEFELTERA

Zespół Klinefeltera jest chorobą genetyczną, która dotyka tylko mężczyzn. Chorzy mają dodatkowy chromosom X. Mają małe jądra, które nie wytwarzają wystarczającej ilości męskiego hormonu testosteronu przed porodem i w okresie dojrzewania. Brak testosteronu oznacza, że w okresie dojrzewania normalne męskie cechy seksualne nie rozwijają się w pełni. Występuje zmniejszone owłosienie twarzy i łonowe, a czasami rozwija się ginekomastia. Brak testosteronu jest również odpowiedzialny za inne objawy, w tym niepłodność.

ZESPÓŁ XO/ZESPÓŁ TURNERA

Zespół Turnera jest spowodowany przez całkowity lub częściowy brak chromosomu X u kobiet. Kobiety z zespołem Turnera często mają szereg objawów i pewne charakterystyczne cechy.

Dwie, które występują niemal we wszystkich przypadkach zespołu Turnera, to:

- wzrost poniżej średniej,
- nierozwinięte jajniki (żeńskie narządy rozrodcze), skutkujące brakiem miesiączki i niepłodnością.

XXX/ZESPÓŁ POTRÓJNEGO X

Zespół potrójnego X, zwany również trisomią X, charakteryzuje się obecnością dodatkowego chromosomu X w każdej z komórek żeńskich. Objawy i cechy fizyczne związane z trisomią X różnią się znacznie w zależności od chorego. Niektóre kobiety mogą wcale nie mieć objawów (postać bezobjawowa) lub bardzo łagodnych objawów i mogą nigdy nie zostać zdiagnozowane. Inne kobiety mogą doświadczać wiele różnych nieprawidłowości.

Zespół potrójnego X wiąże się ze zwiększonym ryzykiem trudności w uczeniu się i opóźnionym rozwojem umiejętności mowy i umiejętności językowych. Możliwe jest również opóźnienie rozwoju zdolności motorycznych (takich jak siedzenie i chodzenie), słabe napięcie mięśniowe (hipotonia) oraz trudności behawioralne i emocjonalne, ale cechy te różnią się znacznie w przypadku dotkniętych nimi osób. Napady padaczkowe lub nieprawidłowości nerek występują u około 10 procent dotkniętych kobiet.

SYNDROM XYY/JACOBSA

XYY, czasami nazywany zespołem Jacobsa, dotyka tylko mężczyzn i jest spowodowany obecnością dodatkowego chromosomu Y. Chorzy są zazwyczaj bardzo wysocy. Wielu doświadcza ciężkiego trądziku w okresie dojrzewania. Dodatkowe objawy mogą obejmować trudności w uczeniu się i problemy behawioralne, takie jak impulsywność.

V230525_Merged_brochure_Premium_AddOns_NIFTY_PL.indd 20 28/05/2025 09:36:58

ZESPOŁY DELECJI I DUPLIKACJI

Posiadanie zbyt dużej lub zbyt małej liczby chromosomów oznacza, że nasze ciało ma zbyt wiele lub zbyt mało genów lub „instrukcji genetycznych". Powoduje to nieprawidłowości, takie jak trisomie (zespół Downa, Edwardsa i Patau) lub nieprawidłowości w chromosomach płciowych (w tym zespół Klinefeltera, Turnera, Jacobsa i potrójnego X). Jednak liczba chromosomów może być typowa, ale może brakować lub powielać się część chromosomu. Jest to znane jako delecja lub duplikacja. Ponieważ takie zmiany są niewielkie, często trudno je wykryć przed urodzeniem. Technologia testu NIFTY by GenePlanet skanuje jednak **wszystkie chromosomy i może wykryć wszystkie delecje i duplikacje większe niż 5 MLN par zasad** (3 MLN par zasad w przypadku 92 nazwanych zespołów w pakiecie Pro).

DELECJA

Delecja chromosomalna występuje, gdy fragment chromosomu zostaje utracony. Może ona wystąpić na dowolnym chromosomie i może mieć różne rozmiary. Wynikiem delecji chromosomowej jest utrata materiału genetycznego, który normalnie dostarcza instrukcji dla organizmu. Konsekwencje delecji zależą od rozmiaru utraconej części i jej lokalizacji na chromosomie: innymi słowy, jakie informacje zawierał ten brakujący fragment materiału genetycznego.

DUPLIKACJA

Duplikacja chromosomów jest przeciwieństwem delecji: jest to podwojenie części chromosomu. W rezultacie organizm ma zbyt dużo materiału genetycznego lub „instrukcji". Konsekwencje duplikacji zależą również od rozmiaru i lokalizacji zduplikowanej części chromosomu.

V230525_Merged_brochure_Premium_AddOns_NIFTY_PL.indd 21 28/05/2025 09:36:58

LISTA DELECJI I DUPLIKACJI

60 zespołów delecji i duplikacji (NIFTY Plus)

- Talasemia alfa, upośledzenie umysłowe
- Zespół niewrażliwości na androgeny (AIS)
- Zespół Angelmana/Zespół Pradera-Williego
- Syndrom Bannajana-Rileya-Ruvalcaby (BRRS)
- Zespół skrzelowo-uszno-nerkowy (zespół BR, zespół Melnicka-Frasera)
- Zespół kociego oka (CES)
- Syndrom delecji chromosomu 10q
- Zespół mikrodelecji chromosomu 10q22.3-q23.31
- Zespół delecji chromosomu 18p
- Zespół delecji chromosomu 18q
- Zespół Kornelii de Lange (CDLS)
- Zespół Cowdena (CD)
- Zespół Cri du Chat (delecja 5p)
- Zespół Dandy-Walkera (DWS)
- Zespół DiGeorge 2 (DGS2)
- Dystalna artrogrypoza typu 2B (DA2B)
- Dystrofia mięśniowa Duchenne'a-Beckera (DMD/BMD)
- Zespół Dyggve-Melchior-Clausen (DMC)
- Zespół Feingolda
- Holoprozencefalia typu 1 (HPE1)
- Holoprozencefalia typu 4 (HPE4)
- Holoprozencefalia typu 6 (HPE6)
- Zespół Jacobsena
- Zespół Langer-Giedina (LGS)
- Leukodystrofia z 11q14.2-q14.3
- Upośledzenie umysłowe związane z chromosomem X, z niedoborem hormonu wzrostu (MRGH)
- Zespół Mikroftalmii typu 6, niedorozwój przysadki mózgowej
- Mikroftalmia z liniowymi uszkodzeniami skóry
- Zespół monosomii 9p
- Zespół ustno-twarzowo-palcowy
- Wrodzona niedoczynność przysadki związana z chromosomem X
- Zespół Potockiego-Łupskiego (17p11.2 zespół duplikacji)
- Zespół podobny do Pradera-Williego (Syndrom SIM1)
- Zespół Riegera typu 1 (RIEG1)
- Zespół Saethre-Chotzena (SCS)
- Zespół głuchota-bezpłodność
- Zespół Smitha-Magenisa
- Rozszczep rąk i/lub stóp typu 3 (SHRM3)
- Rozszczep rąk i/lub stóp typu 5 (SHRM5)
- Zespół wrodznej przepukliny przeponowej (HCD/DIH)
- Zespół włosowo-nosowo-palcowy typu 1 (TRPS1)
- Zespół Van der Wude (VWS)
- Zespół WAGR i aniridia II
- Guz Wilmsa 1 (WT1)
- Zespół limfoproliferacyjny sprzężony z chromosomem X (XLP)
- Zespół mikroduplikacji Xp11.22-p11.23
- Zespół mikrodelecji 1p36
- 1q41–q42 zespół mikrodelecji
- Zespół delecji 2q33.1/ Zespół szkła
- Zespół delecji 5q21.1-q31.2
- Zespół delecji 8p23.1
- Zespół duplikacji 8p23.1
- Zespół duplikacji 11q11-q13.3
- Zespół mikrodelecji 12q14
- Zespół delecji 14q11-q22
- Zespół przerostu 15q26
- Zespół mikrodelecji 16 p11.2-p12.2
- Zespół mikroduplikacji 16 p11.2-p12.2
- Zespół delecji 17q21.31
- Zespół duplikacji 17q21.31

Przeczytaj więcej o zespołach delecji i duplikacji:
blog.nipt-geneplanet.com/pl/zespoly-delecji-i-duplikacji/

92 zespoły delecji i duplikacji (NIFTY Pro i Premium)

- Zespół Alagille'a 1
- Zespół Angelmana
- Duplikacja chromosomu 10p
- Zespół delecji chromosomu 10p12-p11
- Zespół delecji chromosomu 10q22.3-q23.2
- Zespół delecji chromosomu 10q26
- Zespół delecji chromosomu 11p11.2 (zespół Potockiego-Shaffer'a)
- Zespół delecji chromosomu 11p13 (zespół WAGR)
- Zespół delecji chromosomu 11q23
- Duplikacja chromosomu 12p
- Zespół mikrodelecji chromosomu 12p12.1
- Zespół mikrodelecji chromosomu 12q14
- Zespół delecji chromosomu 13q14
- Duplikacja chromosomu 14q
- Zespół delecji chromosomu 14q11-q22
- Zespół delecji chromosomu 14q22 (zespół Friasa)
- Zespół delecji chromosomu 15q14
- Zespół mikrodelecji chromosomu 15q24
- Zespół nadmiernego wzrostu 15q26
- Zespół delecji chromosomu 15q26-qter
- Zespół delecji chromosomu 16p12.2-p11.2
- Zespół duplikacji chromosomu 16p12.2-p11.2
- Zespół delecji chromosomu 16p13.3
- Zespół duplikacji chromosomu 16p13.3
- Duplikacja chromosomu 17p
- Zespół delecji chromosomu 17p13.3
- Zespół duplikacji chromosomu 17p13.3
- Zespół delecji chromosomu 18p
- Zespół delecji chromosomu 1p32-p31
- Zespół delecji chromosomu 1p36
- Zespół delecji chromosomu 1q41-q42
- Duplikacja chromosomu 20p
- Delecja chromosomu 21q22
- Zespół delecji chromosomu 22q11.2 (zespół DiGeorge'a)
- Zespół delecji chromosomu 2p16.1-p15
- Duplikacja chromosomu 2q
- Zespół duplikacji chromosomu 2q31.1
- Zespół mikrodelecji chromosomu 2q31.1
- Zespół delecji chromosomu 2q33.1 (zespół Glassa)
- Zespół delecji chromosomu 2q37
- Zespół delecji chromosomu 3pter-p25
- Duplikacja chromosomu 3q
- Zespół delecji chromosomu 3q13.31
- Duplikacja chromosomu 4p
- Zespół delecji chromosomu 4p16.3 (zespół Wolfa-Hirschhorna)
- Zespół delecji chromosomu 4q21
- Duplikacja chromosomu 5p
- Zespół duplikacji chromosomu 5p13
- Zespół delecji chromosomu 5q12
- Zespół delecji chromosomu 5q14.3
- Delecja chromosomu 6p
- Zespół delecji chromosomu 6pter-p24
- Zespół delecji chromosomu 6q11-q14
- Zespół delecji chromosomu 6q15-q23
- Zespół delecji chromosomu 6q24-q25
- Zespół delecji chromosomu 6q25-qter
- Zespół delecji chromosomu 6q26-q27
- Delecja chromosomu 7q
- Zespół delecji chromosomu 7q11.23
- Zespół delecji chromosomu 7q21-q32
- Zespół delecji chromosomu 7q31-q32
- Duplikacja chromosomu 8p
- Zespół delecji chromosomu 8p23.1
- Zespół duplikacji chromosomu 8p23.1
- Duplikacja chromosomu 8q
- Zespół delecji chromosomu 8q22.1
- Zespół duplikacji chromosomu 8q22.1
- Zespół delecji chromosomu 9p
- Duplikacja chromosomu 9p
- Zespół duplikacji chromosomu Xp11.23-p11.22
- Zespół delecji chromosomu Xp21
- Zespół duplikacji chromosomu Xq21
- Zespół delecji chromosomu Xq22.3
- Zespół duplikacji chromosomu Xq27.3-q28
- Zespół Cri du Chat (zespół kociego krzyku)
- Zespół Dandy'ego-Walkera
- Zespół DiGeorge'a 2
- Delecja dystalna 13q
- Delecja dystalna 15q
- Zespół delecji dystalnej 18q
- Duplikacja dystalna 3p
- Delecja dystalna 4q
- Duplikacja dystalna 4q
- Zespół Jacobsena
- Zespół Langera-Giediona
- Zespół Levy'ego-Shanske'a
- Zespół Potocki-Lupski
- Zespół Pradera-Williego
- Delecja proksymalna 14q
- Duplikacja proksymalna 16q
- Zespół Smitha-Magenisa
- Zespół Yuan-Harel-Lupski'ego

V230525_Merged_brochure_Premium_AddOns_NIFTY_PL.indd 22 28/05/2025 09:36:58

TECHNOLOGIA NIPT NOWEJ GENERACJI

Wraz z modernizacją naszego laboratorium, unowocześniliśmy również pakiet NIFTY by GenePlanet Pro, który teraz jest wyposażony w zaawansowane funkcje, które zwiększają precyzję i niezawodność badań prenatalnych.

Ulepszony pakiet obejmuje teraz testy dla imponujących **92 zespołów delecji i duplikacji,** dostarczając bardziej kompleksowy zestaw informacji z korzyścią dla pacjentów.

W przypadku większości z tych 92 zespołów, NIFTY może wykryć zmiany DNA tak małe jak 3 miliony par zasad (3 Mbp) - znacznie mniejsze niż w przypadku większości innych testów NIPT. W przypadku niektórych zespołów, w tym zespołu DiGeorge'a (22q11.2), możemy wykryć i zgłosić jeszcze mniejsze zmiany DNA - nawet tak małe jak 1 Mbp.

Lista 92 zespołów została starannie przygotowana w oparciu o ich znaczenie kliniczne, opierając się na wielu międzynarodowych autorytatywnych bazach danych, gdzie uwzględniono dwa podstawowe kryteria wyboru:

- Włączenie do ≥ 2 publicznych baz danych (Decipher, OMIM, ClinGen, Orphanet itp.).
- Włączenie do jednej bazy danych zawierającej ≥30 opisów przypadków.

Oprócz wymienionych zespołów zgłaszamy również wykrycie wszelkich delecji lub duplikacji większych niż 5 Mbp w przypadku, gdy pacjentka wybiera zakres badania powiększony o tzw. przypadkowe wyniki.

Ustaliliśmy jasne kryteria wykluczenia z analizy chorób charakteryzujących się niepełną penetracją, występowaniem u dorosłych, oraz niewystarczającą liczbą przypadków klinicznych. Ten skrupulatny proces selekcji zapewnia, że uaktualniony pakiet NIFTY Pro dostarcza dokładnych i klinicznie istotnych informacji.

Nasza najnowsza platforma cfDNA generuje **do 40 milionów odczytów na próbkę** - największą głębokość sekwencjonowania oferowaną przez badania NIPT w Polsce. Ten bogatszy zestaw danych pozwala nam wykrywać nawet subtelne nieprawidłowości chromosomalne z większą pewnością i niezawodnością.

Nasz **zastrzeżony proces wzbogacania i zoptymalizowany algorytm matczyno-płodowy** odgrywają kluczowe role w zwiększaniu frakcji płodu. Wraz z naszym **ulepszonym modelem statystycznym do wykrywania mikrodelecji i duplikacji**, te nowe funkcje optymalizują wydajność sekwencjonowania i podnoszą wskaźnik wykrywania delecji i duplikacji.

Co więcej, nasza ulepszona analiza oprogramowania pozwala nam teraz oferować pakiet NIFTY by GenePlanet Pro również dla **ciąż bliźniaczych**.*

**Dla ciąż bliźniaczych pakiet Pro jest dostępny bez analizy aneuploidii chromosomów płci.*

V230525_Merged_brochure_Premium_AddOns_NIFTY_PL.indd 23 28/05/2025 09:36:58

CF & SMA CARRIER

Badanie przesiewowe pod kątem nosicielstwa mukowiscydozy i rdzeniowego zaniku mięśni u pacjentów

CF & SMA Carrier to test przesiewowy na nosicielstwo przeznaczony do identyfikacji, czy pacjenci są nosicielami określonych wariantów genów związanych z mukowiscydozą (CF) lub rdzeniowym zanikiem mięśni (SMA). Oba te schorzenia są dziedziczone recesywnie, co oznacza, że mogą być przekazywane, jeśli oboje biologiczni rodzice są nosicielami patogennego wariantu tego samego genu.

Badanie nosicielstwa to test genetyczny, który sprawdza, czy dana osoba jest nosicielem wariantu genu recesywnego zaburzenia dziedzicznego. Nosiciele zazwyczaj nie wykazują żadnych objawów, ale mogą przekazać wariant swojemu potomstwu. Większość ludzi nie zdaje sobie sprawy, że są nosicielami recesywnego zaburzenia genetycznego, dopóki nie urodzi im się dziecko z tym zaburzeniem. Jeśli oboje rodzice są nosicielami tego samego zaburzenia genetycznego, istnieje 25% szans, że ich dziecko odziedziczy tę chorobę.

Mukowiscydoza (CF) jest jednym z najczęstszych zaburzeń dziedzicznych u dzieci i młodych dorosłych. Wpływa na układ oddechowy, pokarmowy i rozrodczy, a jej przebieg pogarsza się wraz z upływem czasu. Mukowiscydoza jest wywoływana przez patogenne warianty genu *CFTR*, który zakłóca ruch soli i wody w komórkach. Prowadzi to do gromadzenia się gęstego, lepkiego śluzu w narządach takich jak płuca i układ trawienny, utrudniając oddychanie i trawienie pokarmu. Podczas gdy niektóre osoby mają łagodne objawy, ciężkie przypadki mogą zagrażać życiu w dzieciństwie. Obecnie leczenie pozwala osobom chorym na mukowiscydozę żyć średnio 50 lat.

Około 1 na 25 osób pochodzenia kaukaskiego jest nosicielem mukowiscydozy. Częstotliwość ta różni się w zależności od pochodzenia etnicznego.

Rdzeniowy zanik mięśni (SMA) jest chorobą genetyczną, która wpływa na nerwy kontrolujące ruchy dobrowolne. Jest ona spowodowana patogennymi zmianami w genie *SMN1*, które zakłócają sygnały nerwowe do mięśni, prowadząc do osłabienia mięśni i utraty tkanki. Utrudnia to poruszanie się, chodzenie, oddychanie i połykanie. Najczęstsza postać dotyka niemowlęta i może być śmiertelna w wieku 2-4 lat, choć niektóre formy pojawiają się później, umożliwiając przeżycie do wieku dorosłego. Chociaż nie ma lekarstwa, nowe metody leczenia mogą opóźnić lub zmniejszyć nasilenie objawów.

Około 1 na 40 osób pochodzenia kaukaskiego jest nosicielem SMA. Częstotliwość ta różni się w zależności od pochodzenia etnicznego.

Jak działa test CF & SMA Carrier?

- CF & SMA Carrier jest wykonywany z tej samej próbki krwi pobranej do zwykłego testu NIFTY by GenePlanet.
- Test wykorzystuje technologię PCR w czasie rzeczywistym do jakościowego wykrywania in vitro wariantu ΔF508 w genie *CFTR* oraz wariantów liczby kopii eksonu 7 i eksonu 8 genu *SMN1*.
- Jest dostępny tylko jako rozszerzony pakiet NIFTY by GenePlanet (wszystkie pakiety z wyjątkiem Premium).
- Odpowiedni dla pacjentek od 10 tygodnia ciąży.
- Dostępne dla ciąż pojedynczych, bliźniaczych i IVF (niedostępne dla ciąż dawczyń komórek jajowych).
- Otrzymasz dedykowany raport z badania nosicielstwa wraz z regularnymi wynikami NIFTY. Raport wskaże, czy pacjent jest nosicielem wariantów genów związanych z CF lub SMA. CF & SMA Carrier może pomóc pacjentom uzyskać cenny wgląd w potencjalne ryzyko genetyczne, umożliwiając podejmowanie bardziej świadomych decyzji i lepszą opiekę prenatalną.

V230525_Merged_brochure_Premium_AddOns_NIFTY_PL.indd 24 28/05/2025 09:36:58

NIPT RH

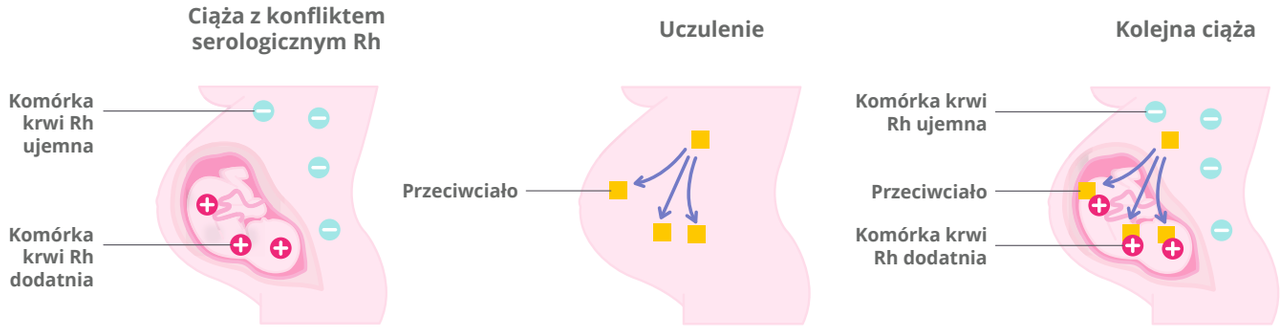
Określenie statusu RhD płodu, aby zapobiec chorobie Rh

NIPT Rh to nieinwazyjny test prenatalny, który identyfikuje status RhD płodu już w 10 tygodniu ciąży. Pozwala to zdecydować, czy profilaktyka anty-D jest konieczna dla pacjentek RhD-ujemnych, pomagając zapobiegać powikłaniom związanym z niezgodnością czynnika Rh.

Informacje o chorobie Rh

Choroba Rh występuje, gdy matka RhD-ujemna wytwarza przeciwciała przeciwko płodowi RhD-dodatniemu. Choć rzadko zdarza się to podczas pierwszej ciąży, problemy związane z niezgodnością czynnika Rh często pojawiają się w kolejnych ciążach, jeśli matka ponownie nosi płód RhD-dodatni. Przeciwciała matki mogą przenikać przez łożysko i atakować czerwone krwinki płodu, prowadząc do choroby hemolitycznej płodu i noworodka (powszechnie nazywanej chorobą Rh).

Chorobie Rh można zapobiegać poprzez ukierunkowaną profilaktykę anty-D.



Jak działa test NIPT Rh?

- NIPT Rh jest wykonywany z tej samej próbki krwi pobranej do zwykłego testu NIFTY by GenePlanet.
- Test wykorzystuje technologię PCR w czasie rzeczywistym do jakościowego wykrywania płodowego DNA RhD z ekstrahowanego ludzkiego osocza matki RhD-ujemnych kobiet w ciąży. Test wykrywa eksony 5, 7 i 10 genu *RHD*.
- NIPT Rh jest dostępny wyłącznie jako rozszerzony pakiet NIFTY by GenePlanet (wszystkie pakiety z wyjątkiem Premium).
- Odpowiedni dla pacjentek od 10 tygodnia ciąży.
- Dostępny dla ciąż pojedynczych, bliźniaczych, IVF i dawczyń komórek jajowych.
- Otrzymasz dedykowany raport NIPT Rh wraz ze zwykłymi wynikami NIFTY. Raport wskaże, czy płód jest RhD-dodatni czy RhD-ujemny. Test określa status RhD płodu z czułością 99,93% i swoistością 99,61%.
- Badanie NIPT Rh dostarcza istotnych informacji dotyczących postępowania z ciążami RhD-ujemnymi w przypadku zidentyfikowania ryzyka i może pomóc uniknąć niepotrzebnego podawania profilaktyki anty-D, jeśli nie ma ryzyka.

V230525_Merged_brochure_Premium_AddOns_NIFTY_PL.indd 25 28/05/2025 09:36:58

NIFTY PREMIUM

NIFTY by GenePlanet umożliwia przebadanie dziecka pod kątem zaburzeń chromosomalnych oraz **chorób jednogenowych**. Jest to możliwe dzięki naszemu najszerszemu panelowi badań NIFTY Premium, w skład którego wchodzą panele NIFTY Pro i MONO.

NIFTY PREMIUM = **NIFTY PRO** + **MONO**

Najbardziej wszechstronny panel NIFTY Premium obejmuje:

- zespół Downa (trisomia 21), zespół Edwardsa (trisomia 18) i zespół Pataua (trisomia 13)
- trisomie chromosomów 9, 16 i 22
- aneuploidie chromosomów płciowych
- 92 zespołów delecji / duplikacji większych niż 3 mln par zasad
- wszystkie inne aneuploidie autosomalne oraz delecje / duplikacje*
- 202 choroby jednogenowe
- informacje o płci

**Jeżeli pacjentka wybierze opcję informowania o ustaleniach przypadkowych (delecje i duplikacje większe niż 5 mln par zasad)*

Badanie można przeprowadzić po **10. tygodniu ciąży**.

Potrzebne są **2 probówki krwi matki** (10 ml do badania NIFTY Pro i 10 ml do analizy MONO).

Wyniki badania **NIFTY Pro są zazwyczaj dostępne w ciągu 6–10 dni roboczych**, zaś wyniki testu **MONO zwykle przesyłane są w ciągu 22 dni roboczych.**

V230525_Merged_brochure_Premium_AddOns_NIFTY_PL.indd 26 28/05/2025 09:36:58

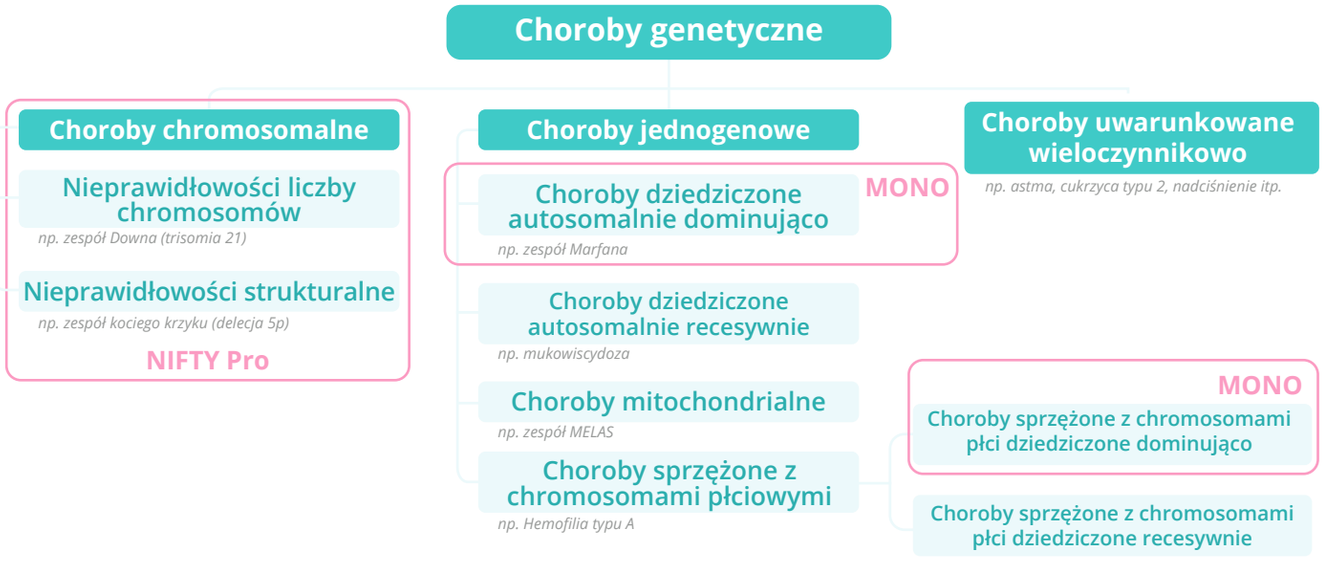
MONO (część pakietu Premium)

Przedstawiamy analizę **MONO**.

MONO jest nieinwazyjnym prenatalnym badaniem przesiewowym **wykrywającym niektóre schorzenia jednogenowe (monogenowe)**. Test pozwala stwierdzić obecność u płodu szeregu klinicznie istotnych i wpływających na jakość życia chorób, które są **niewykrywalne przez obecną technologię badań NIPT**. Analiza ta umożliwia uzyskanie pełniejszego obrazu zagrożeń związanych z negatywnym wpływem zaburzeń genetycznych na ciążę.

CHOROBY JEDNOGENOWE (MONOGENOWE)

Choroby genetyczne dzieli się zwykle na trzy kategorie: choroby chromosomalne, choroby jednogenowe i choroby uwarunkowane wieloczynnikowo. Nasz pakiet **NIFTY Premium**, który zawiera również test **MONO**, pozwala przebadać Państwa pacjentki nie tylko pod kątem chorób chromosomalnych, ale także **ponad 200 chorób jednogenowych.**



Choroby jednogenowe lub monogenowe to zaburzenia spowodowane zmianami w pojedynczym genie. W każdym genie znajdują się instrukcje dotyczące produkcji określonego białka, dlatego kiedy gen jest wadliwy, może to powodować różne schorzenia.

Choroby jednogenowe mogą powstawać w wyniku:

- dziedziczenia mutacji jednogenowych po rodzicach,
- mutacji ***de novo*** (mutacji genowych, które nie są dziedziczone), które mogą wystąpić już w linii zarodkowej rodziców, w czasie rozwoju zarodka lub płodu.

Podstawowe wzorce dziedziczenia chorób jednogenowych:

- dziedziczenie autosomalne dominujące,
- dziedziczenie autosomalne recesywne,
- dziedziczenie mitochondrialne,
- dziedziczenie sprzężone z chromosomami płciowymi dominujące lub recesywne.

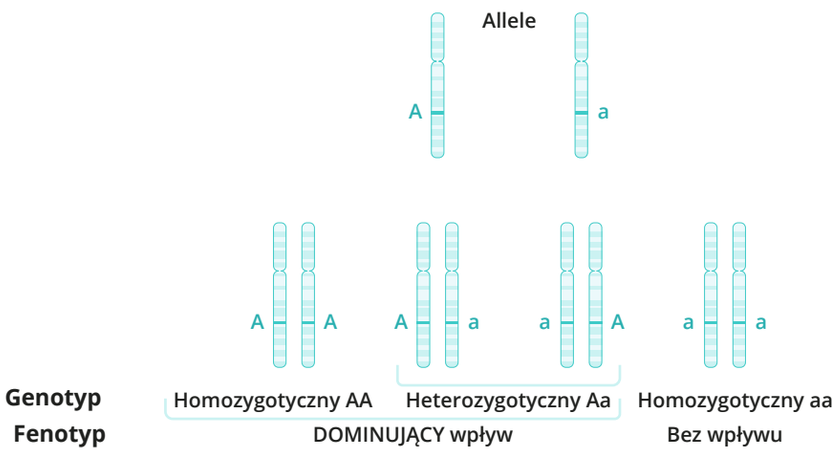
V230525_Merged_brochure_Premium_AddOns_NIFTY_PL.indd 27 28/05/2025 09:36:58

JEDNOGENOWE CHOROBY AUTOSOMALNE DOMINUJĄCE

Jednogenowe choroby autosomalne dominujące powstają w wyniku zmian w pojedynczym genie i zazwyczaj rozpoznawane są poprzez wyraźne rodzinne wzorce dziedziczenia.

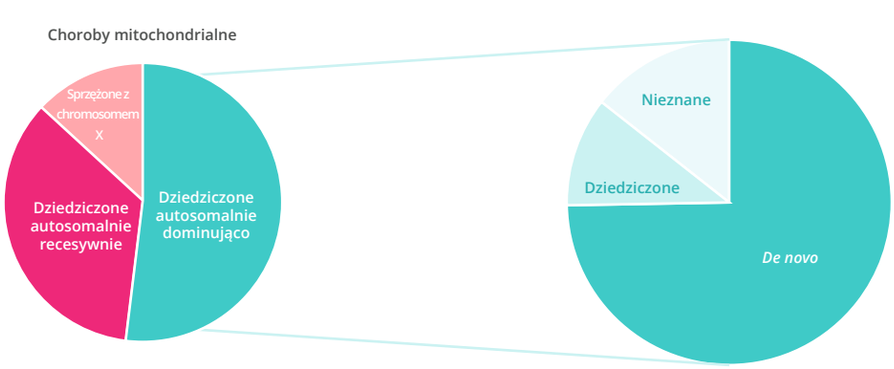
- **„Autosomalny"** oznacza, że dany gen znajduje się na jednym z numerowanych chromosomów, czyli na chromosomie innym niż płciowy.
- **„Dominujący"** oznacza, że wystarczy jedna kopia zmutowanego genu (od jednego z rodziców), aby wywołać zaburzenie. Choroba autosomalna recesywna wymaga z kolei posiadania dwóch kopii zmutowanego genu (po jednej od każdego z rodziców), aby wywołać zaburzenie.

Dziedziczenie autosomalne dominujące



Badania wykazały, że **ponad 50%** chorób jednogenowych charakteryzujących się wysoką śmiertelnością, jest **dziedziczonych w sposób dominujący.**

74% dominujących chorób jednogenowych powstaje w wyniku mutacji ***de novo***.



Mutacja ***de novo*** to pojęcie opisujące zmianę w sekwencji DNA genu, która ujawnia się **po raz pierwszy** u danej osoby i nie pojawiła się w poprzednich pokoleniach. Mutacja *de novo* może wyjaśnić, w jaki sposób dana osoba może mieć chorobę genetyczną, której nie mieli jej rodzice.

V230525_Merged_brochure_Premium_AddOns_NIFTY_PL.indd 28 28/05/2025 09:36:58

DLACZEGO WARTO WYBRAĆ MONO?

WSKAŹNIK ZACHOROWALNOŚCI OGÓŁEM:
1/400

Analiza MONO pozwala zbadać próbkę pod kątem **202 ciężkich jednogenowych chorób dominujących,** które wynikają z mutacji ***de novo*** w **155 genach**.

Ogólna częstość występowania jednogenowych chorób dominujących wykrywanych w badaniu MONO jest nawet **wyższa niż częstość występowania zespołu Downa.**

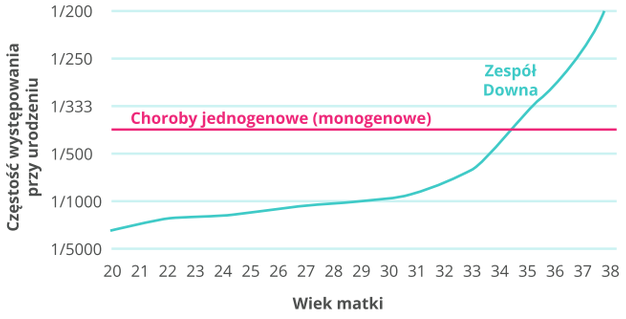
Niektóre jednogenowe choroby dominujące wykrywane w analizie MONO nie są zazwyczaj związane z nieprawidłowymi wynikami prenatalnych badań USG (zwłaszcza w pierwszym trymestrze) lub mogą zostać wykryte dopiero pod koniec drugiego/trzeciego trymestru albo nawet po porodzie.

Test MONO pozwala stwierdzić obecność u płodu szeregu klinicznie istotnych i wpływających na jakość życia chorób, które są niewykrywalne przez obecną technologię badań NIPT. Analiza ta umożliwia uzyskanie pełniejszego obrazu zagrożeń związanych z negatywnym wpływem zaburzeń genetycznych na ciążę.

MONO:

- **Wykrywa schorzenia we wszystkich grupach wiekowych matek.**

  Kobiety w ciąży w każdym wieku są w równym stopniu narażone na ryzyko wystąpienia chorób genetycznych wykrywanych przez to badanie. Wywiad rodzinny zwykle nie jest wiarygodnym wskaźnikiem prawdopodobieństwa wystąpienia choroby.

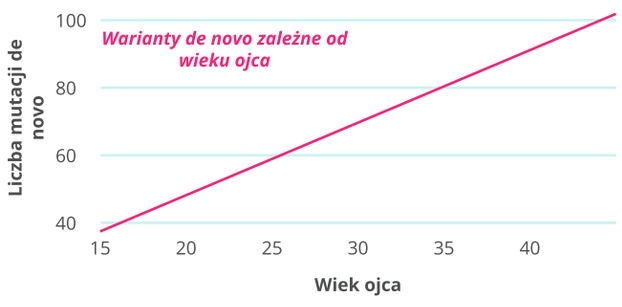


- **Wykrywa schorzenia płodu, niewykrywalne za pomocą tradycyjnych prenatalnych badań przesiewowych.**

  Choroby te często nie są związane z nieprawidłowymi wynikami badań USG i mogą nie być widoczne aż do końca ciąży. Ich wykrycie za pomocą innych molekularnych metod przesiewowych, takich jak obecne testy NIPT, jest również niemożliwe.

- **Wykrywa schorzenia związane z zaawansowanym wiekiem ojca.**

  Analiza MONO wykrywa choroby genetyczne, takie jak zespół Crouzona, zespół Aperta, wrodzona łamliwość kości i inne, które są związane z zaawansowanym wiekiem ojca (mężczyźni powyżej 40. roku życia). To badanie przesiewowe jest szczególnie polecane starszym parom, ponieważ wiek ojca w momencie poczęcia bezpośrednio wpływa na liczbę mutacji obecnych w DNA dziecka. Wraz z wiekiem u mężczyzn wzrasta prawdopodobieństwo wystąpienia mutacji w komórkach rozrodczych, co skutkuje większym ryzykiem przekazania tych mutacji dziecku.



V230525_Merged_brochure_Premium_AddOns_NIFTY_PL.indd 29 28/05/2025 09:36:59

METODOLOGIA

Do przeprowadzenia badania MONO potrzeba próbki krwi matki o objętości **10 ml**. A zatem jeśli pacjentka wybierze pakiet NIFTY Premium, będziemy potrzebować **20 ml** jej krwi – 10 ml do klasycznego badania NIFTY Pro i kolejne 10 ml do analizy MONO.

W ramach badania MONO analizuje się **wolnokrążące płodowe DNA** we krwi matki przy wykorzystaniu metody nazywanej **sekwencjonowaniem nowej generacji** (ang. Next Generation Sequencing, NGS) w poszukiwaniu **patogennych i prawdopodobnie patogennych zmian** w **155 genach** kojarzonych z **202 chorobami jednogenowymi**.

WSKAZANIA

Test MONO wykonuje się na życzenie każdej kobiecie, niezależnie od wieku i znanego wcześniej ryzyka genetycznego.

Jest to kompleksowe badanie przesiewowe pod kątem szeregu **chorób układu kostnego, serca** i **zespołów innych schorzeń.**

Lekarz może zalecić wykonanie badania MONO kobietom, które:

- mają partnera w zaawansowanym wieku
- mają stwierdzone anomalie w badaniu USG, np. skrócenie kości długich i podwyższoną przezierność karkową (ang. nuchal translucency, NT), co sugeruje choroby jednogenowe
- chcą uniknąć inwazyjnych zabiegów
- są zagrożone chorobami genetycznymi, pod kątem których są badane
- chcą wiedzieć „wszystko”

WYNIKI BADAŃ

Kobietę należy poinformować o tym, kiedy i w jaki sposób otrzyma wyniki. Ze względu na inną technologię stosowaną w analizie MONO jej przeprowadzenie wymaga nieco więcej czasu niż klasyczne badanie NIFTY by GenePlanet. W związku z tym wynik testu MONO zostanie przekazany osobno od klasycznego raportu z badania NIFTY. Wyniki testu pokażą, czy stwierdzono obecność **patogennych** albo **prawdopodobnie patogennych wariantów pojedynczych genów**.

- **DODATNI WYNIK BADANIA:** Dodatni wynik badania oznacza, że w toku analizy w dowolnym z badanych genów stwierdzono obecność jednego lub więcej patogennych wariantów.
  Następny krok: Zalecane jest doradztwo genetyczne i przeprowadzenie badań diagnostycznych dla potwierdzenia wyniku.

- **UJEMNY WYNIK BADANIA:** Ujemny wynik badania oznacza, że w toku analizy w żadnym z badanych genów nie stwierdzono obecności patogennych wariantów.
  Następny krok: Dalsza rutynowa opieka prenatalna, regularne kontrole, badania USG oraz inne badania zalecane w czasie ciąży.

V230525_Merged_brochure_Premium_AddOns_NIFTY_PL.indd 30 28/05/2025 09:36:59

CHOROBY JEDNOGENOWE ANALIZOWANE W BADANIU (NIFTY PREMIUM)

GEN	CHOROBA JEDNOGENOWA
ACTB	Zespół mózgowo-czołowo-twarzowy Baraitsera i Wintera typu 1
ACTG1	Zespół mózgowo-czołowo-twarzowy Baraitsera i Wintera typu 2
ACTG2	Miopatia trzewna typu 1
ACVR1	Postępujące kostniejące zapalenie mięśni (FOP)
ADNP	Upośledzenie umysłowe autosomalne dominujące typu 28
AKT3	Mózg olbrzymi – polimikrogyria – polidaktylia zaosiowa – wodogłowie typu 2
ANKRD11	Zespół KBG
ARID1A	Upośledzenie umysłowe autosomalne dominujące typu 14
ARID1B	Zespół Coffina i Siris typu 1
ASXL1	Zespół Bohringa i Opitza
ASXL3	Zespół Bainbridge'a i Roppersa
ATP1A2	Naprzemienna hemiplegia dziecięca typu 1
ATP1A2	Encefalopatia rozwojowa i padaczkowa typu 98
ATP1A3	Encefalopatia rozwojowa i padaczkowa typu 99
BCL11A	Zespół Dias-Logan
BICD2	Rdzeniowy zanik mięśni kończyn dolnych, 2B, dziedziczony autosomalnie dominująco
BRAF	Zespół Noonan typu 7
BRAF	Zespół sercowo-twarzowo-skórny
BRAF	Zespół LEOPARD typu 3
CACNA1A	Encefalopatia rozwojowa i padaczkowa typu 42
CAMTA1	Dysfunkcja móżdżku ze zmiennymi nieprawidłowościami poznawczymi i behawioralnymi
CASK	Intelektualne zaburzenie rozwojowe i małogłowie z hipoplazją mostowo-móżdżkową
CBL	Zaburzenie podobne do zespołu Noonan z młodzieńczą białaczką mielomonocytarną lub bez
CDKL5	Encefalopatia rozwojowa i padaczkowa typu 2
CHD2	Encefalopatia rozwojowa i padaczkowa typu 94
CHD7	Zespół CHARGE
CHD8	Niepełnosprawność intelektualna z autyzmem i makrocefalią
COL11A1	Zespół Sticklera typu II
COL1A1	Wrodzona łamliwość kości typu I
COL1A1/COL1A2	Wrodzona łamliwość kości typu II
COL1A1/COL1A2	Wrodzona łamliwość kości typu III
COL1A1/COL1A2	Wrodzona łamliwość kości typu IV
COL2A1	Zespół Sticklera typu I
COL2A1	Dysplazja platyspondyliczna typu Torrance'a
COL2A1	Achondrogeneza typu II lub hipochondrogeneza
COL2A1	Wrodzona dysplazja kręgowo-nasadowa
COL4A1	Porencefalia typu 1
COL9A2	Dysplazja wielonasadowa typu 2
COL9A3	Dysplazja wielonasadowa typu 3 z miopatią lub bez
COMP	Pseudoachondroplazja
COMP	Dysplazja wielonasadowa typu 1

GEN	CHOROBA JEDNOGENOWA
CREBBP	Zespół Rubinsteina i Taybiego typu 1
CREBBP	Zespół Menkego i Hennekama typu 1
CTCF	Niepełnosprawność intelektualna, dziedziczona autosomalnie dominująco typu 21
CTNNB1	Zaburzenie neurorozwojowe z diplegią spastyczną i wadami wzroku
DNM1	Encefalopatia rozwojowa i padaczkowa typu 31
DYNC1H1	Niepełnosprawność intelektualna, dziedziczona autosomalnie dominująco, typu 13
DYRK1A	Niepełnosprawność intelektualna, dziedziczona autosomalnie dominująco, typu 7
EBP	Dominująca chondrodysplazja punktowa sprzężona z chromosomem X
EFNB1	Dysplazja czaszkowo-czołowo-nosowa
EFTUD2	Dyzostoza żuchwowo-twarzowa, typ Guiona i Almeida
EHMT1	Zespół Kleefstra typu 1
EP300	Zespół Rubinsteina i Taybiego typu 2
EP300	Zespół Menkego i Hennekama typu 2
ERF	Kraniosynostoza typu 4
ERF	Zespół Chitayat
FBN1	Zespół Marfana
FGFR1/FGFR2	Zespół Jacksona i Weissa
FGFR1	Trigonocefalia typu 1
FGFR1/FGFR2	Zespół Pfeiffera
FGFR2	Zespół Saethre i Chotzena
FGFR2	Dysplazja wygiętych kości
FGFR2	Zespół Beare'a i Stevensona i skóra kręta
FGFR2	Zespół Antleya i Bixlera bez wad narządów płciowych zewnętrznych lub bez zaburzeń steroidogenezy
FGFR2	Zespół Crouzona
FGFR2	Zespół Aperta
FGFR3	Dysplazja tanatoforyczna typu II
FGFR3	Ciężka achondroplazja – opóźnienie rozwoju – rogowacenie ciemne (SADDAN)
FGFR3	Zespół Muenke
FGFR3	Zespół Crouzona – rogowacenie ciemne
FGFR3	Dysplazja tanatoforyczna typu I
FGFR3	Hipochondroplazja
FGFR3	Achondroplazja
FLNA	Zespół uszno-podniebienno-palcowy typu II
FLNB	Atelosteogeneza typu I
FLNB	Zespół Larsena
FLNB	Atelosteogeneza typu III
FLNB	Dysplazja Boomeranga
FOXG1	Zespół Retta, wariant wrodzony
FOXP1	Niepełnosprawność intelektualna z zaburzeniami mówienia z cechami autystycznymi lub bez
FREM1	Trigonocefalia typu 2
GABRA1	Encefalopatia rozwojowa i padaczkowa typu 19

V230525_Merged_brochure_Premium_AddOns_NIFTY_PL.indd 31 28/05/2025 09:36:59

GEN	CHOROBA JEDNOGENOWA
GABRB2	Encefalopatia rozwojowa i padaczkowa typu 92
GATAD2B	Zespół GAND
GFAP	Choroba Alexandra
GNAO1	Encefalopatia rozwojowa i padaczkowa typu 17
GNAO1	Zaburzenie neurorozwojowe z ruchami mimowolnymi
GRIN1	Zaburzenie neurorozwojowe z ruchami hiperkinetycznymi i napadami lub bez, dziedziczone autosomalnie dominująco
GRIN2B	Encefalopatia rozwojowa i padaczkowa typu 27
GRIN2B	Niepełnosprawność intelektualna, dziedziczona autosomalnie dominująco, typu 6, z napadami lub bez
HDAC8	Zespół Cornelii de Lange typu 5
HNRNPK	Zespół Au i Kline
HNRNPU	Encefalopatia rozwojowa i padaczkowa typu 54
HRAS	Zespół Costello
IFITM5	Wrodzona łamliwość kości typu V
JAG1	Zespół Alagille'a typu 1
KANSL1	Zespół Koolena i De Vries
KAT6B	Zespół zwężenia szpary powiekowej i niepełnosprawności intelektualnej typu SBBYS
KAT6B	Zespół płciowo-rzepkowy
KCNB1	Encefalopatia rozwojowa i padaczkowa typu 26
KCNJ2	Zespół Andersena
KCNQ2	Encefalopatia rozwojowa i padaczkowa typu 7
KCNT1	Encefalopatia rozwojowa i padaczkowa typu 14
KIF1A	Zespół NESCAV
KMT2A	Zespół Wiedemanna i Steinera
KMT2D	Zespół Kabuki typu 1
KRAS	Zespół sercowo-twarzowo-skórny typu 2
KRAS	Zespół Noonan typu 3
LMNA	Dystrofia mięśniowa, wrodzona
LMNA	Zespół progerii Hutchinsona i Gilforda
LZTR1	Zespół Noonan typu 10
MAP2K1	Zespół sercowo-twarzowo-skórny typu 3
MAP2K2	Zespół sercowo-twarzowo-skórny typu 4
MECP2	Zespół Retta
MED13L	Opóźnienie rozwoju z dysmorfią twarzową i/lub bez wad serca
MEF2C	Zaburzenie neurorozwojowe z hipotonią, stereotypowymi ruchami rąk i zaburzeniami mowy
MSX2	Kraniosynostoza typu 2
MSX2	Otwór ciemieniowy z dysplazją obojczykowo-czaszkową
NALCN	Zespół wrodzonych przykurczy kończyn i twarzy, hipotonii i opóźnionego rozwoju
NF1	Neurofibromatoza typu 1
NF2	Neurofibromatoza typu 2
NFIX	Zespół Marshalla i Smitha
NIPBL	Zespół Cornelii de Lange typu 1
NOTCH2	Zespół Hajdu i Cheneya
NOTCH2	Zespół Alagille'a typu 2
NR2F1	Zespół atrofia nerwu wzrokowego – niepełnosprawność intelektualna
NRAS	Zespół Noonan typu 6

GEN	CHOROBA JEDNOGENOWA
NSDHL	Zespół Sotosa typu 1
NSDHL	Zespół CHILD
PACS1	Zespół niepełnosprawności intelektualnej, dysmorfii czaszkowo-twarzowej oraz wnętrostwa
PIK3CA	Zespół Cowdena typu 5
PIK3R2	Mózg olbrzymi – polimikrogyria – polidaktylia zaosiowa – wodogłowie typu 1
PPP2R1A	Niepełnosprawność intelektualna, dziedziczona autosomalnie dominująco, typu 36
PPP2R5D	Niepełnosprawność intelektualna, dziedziczona autosomalnie dominująco, typu 35
PRKAR1A	Dyzostoza kończynowa typu 1 z opornością hormonalną lub bez
PTPN11	Zespół Noonan typu 1
PURA	Zaburzenie neurorozwojowe z niewydolnością oddechową noworodków, hipotonią i trudnościami w karmieniu
RAD21	Zespół Cornelii de Lange typu 4
RAF1	Zespół Noonan typu 5
RERE	Zaburzenia neurorozwojowe z anomaliami mózgu, oka, serca lub bez
RIT1	Zespół Noonan typu 8
RPS6KA3	Zespół Coffina i Lowry'ego
RUNX2	Dysplazja przynasadowa z hipoplazją szczęki, z brachydaktylią lub bez
RUNX2	Dysplazja obojczykowo-czaszkowa
SATB2	Zespół Glassa
SCN1A	Wczesnoniemowlęca encefalopatia padaczkowa typu 6
SCN1A	Encefalopatia rozwojowa i padaczkowa typu 6B, niebędąca zespołem Dravet
SCN2A	Encefalopatia rozwojowa i padaczkowa typu 11
SCN2A	Ataksja epizodyczna typu 9
SCN8A	Encefalopatia rozwojowa i padaczkowa typu 13
SCN8A	Upośledzenie funkcji poznawczych z ataksją móżdżkową lub bez
SETBP1	Zespół Schinzela i Giediona
SETBP1	Niepełnosprawność intelektualna, dziedziczona autosomalnie dominująco, typu 29
SETD2	Zespół Luscan i Lumish
SETD5	Niepełnosprawność intelektualna, dziedziczona autosomalnie dominująco, typu 23
SHANK3	Zespół Phelan i McDermid
SHOC2	Zaburzenie podobne do zespołu Noonan z luźnymi włosami anagenowymi
SKI	Zespół Shprintzena i Goldberga
SLC25A24	Zespół progeroidalny, typ Petty
SMAD3	Zespół Loeysa i Dietza typu 3
SMAD4	Zespół Myhre
SMARCA2	Zespół Nicolaides i Baraitsera
SMARCA2	Zespół blefarofimozy i niepełnosprawności intelektualnej
SMARCA4	Upośledzenie umysłowe autosomalne dominujące typu 16
SMARCB1	Upośledzenie umysłowe autosomalne dominujące typu 15
SMARCE1	Zespół Coffina i Siris typu 5
SMC1A	Zespół Cornelii de Lange typu 2
SMC3	Zespół Cornelii de Lange typu 3
SOS1	Zespół Noonan typu 4
SOS2	Zespół Noonan typu 9

V230525_Merged_brochure_Premium_AddOns_NIFTY_PL.indd 32 28/05/2025 09:36:59

GEN	CHOROBA JEDNOGENOWA
SOX9	Dysplazja kampomeliczna
SPECC1L	Zespół Opitza GBBB typu II
SPTAN1	Encefalopatia rozwojowa i padaczkowa typu 5
SRCAP	Zespół Floating i Harbour
SRCAP	Opóźnienie rozwoju, hipotonia, wady układu mięśniowo-szkieletowego i zaburzenia zachowania
STAT3	Zespół hiperimmunoglobuliny E i nawracających infekcji
STXBP1	Encefalopatia rozwojowa i padaczkowa typu 4
SYNGAP1	Niepełnosprawność intelektualna, dziedziczona autosomalnie dominująco, typu 5
TBL1XR1	Zespół Pierpont
TBL1XR1	Niepełnosprawność intelektualna, dziedziczona autosomalnie dominująco, typu 41
TBX5	Zespół Holt i Orama
TCF4	Zespół Pitta i Hopkinsa
TGFB2	Zespół Loeysa i Dietza typu 4
TGFBR1	Zespół Loeysa i Dietza typu 1
TGFBR2	Zespół Loeysa i Dietza typu 2
TRAF7	Wady serca, twarzy i palców z opóźnieniem rozwoju
TRPS1	Zespół włosowo-nosowo-palcowy typu I
TSC1	Zespół stwardnienia guzowatego typu 1
TSC2	Zespół stwardnienia guzowatego typu 2
TUBA1A	Lizencefalia typu 3
TUBB	Symetryczne bruzdy-obręcze, wrodzone, typu 1
TUBB	Dysplazja kory mózgowej, złożona, z innymi wadami mózgu, typu 6
TUBB2A	Dysplazja kory mózgowej, złożona, z innymi wadami mózgu, typu 5
TUBB4A	Leukodystrofia hipomielinizująca typu 6
TWIST1	Zespół Saethre i Chotzena z wadami powiek lub bez
TWIST1	Kraniosynostoza typu 1
TWIST1	Zespół Sweeney-Cox
TWIST1	Zespół Robinowa i Soraufa
WDR45	Zespół neurozwyrodnieniowy spowodowany gromadzeniem się żelaza w mózgu, typu 5
ZBTB20	Zespół Primrose'a
ZC4H2	Zespół Wieackera i Wolffa, ograniczony do kobiet
ZEB2	Zespół Mowata i Wilsona

V230525_Merged_brochure_Premium_AddOns_NIFTY_PL.indd 33 28/05/2025 09:36:59

OGRANICZENIA BADANIA

Chociaż test NIFTY jest odpowiedni dla prawie wszystkich kobiet, w szczególnych przypadkach istnieje szereg ograniczeń. Zostały one podsumowane w poniższej tabeli.

TYP PRÓBKI	DODATKOWE INFORMACJE	KRYTERIA KWALIFIKACJI PRÓBKI DO BADANIA
Wiek ciąży przy pobraniu próbki	Wiek ciąży musi wynosić co najmniej 10 tygodni	**Dopuszczalne**
	Wiek ciąży poniżej 10 tygodni	**Dyskwalifikacja**
Liczba płodów	Ciąża pojedyncza i bliźniacza	**Dopuszczalne***
	Trojaczki	**Dyskwalifikacja**
Syndrom znikającego bliźniaka	Zatrzymanie rozwoju musi dokonać się w ciągu 8 tygodni ciąży. Od zakończenia zatrzymania rozwoju do pobrania próbki do badania NIFTY upłynęło ponad 8 tygodni..	**Accepted**
	Od zakończenia zatrzymania rozwoju do pobrania próbki do badania NIFTY upłynęło mniej niż 8 tygodni.	**Dyskwalifikacja**
	Zatrzymanie rozwoju nastąpiło po 8. tygodniu ciąży.	**Dyskwalifikacja**
Leczenie heparyną lub jej analogami	Co najmniej 24-godzinna przerwa przed pobraniem próbki krwi	**Dopuszczalne**
	Mniej niż 24-godzinna przerwa przed pobraniem próbki krwi	**Dyskwalifikacja**
U ciężarnej stwierdzono w przeszłości nowotwór łagodny lub złośliwy	We krwi matki nie ma już DNA guza	**Dopuszczalne**
	Pacjentka choruje obecnie	**Dyskwalifikacja**
Immunoterapia komórkowa z wykorzystaniem allogenicznego DNA	Co najmniej 4-tygodniowa przerwa między ostatnią terapią a pobraniem próbki do badania NIFTY	**Dopuszczalne**
	Mniej niż 4-tygodniowa przerwa między ostatnią terapią a pobraniem próbki do badania NIFTY	**Dyskwalifikacja**
Terapia albuminami ludzkimi	Co najmniej 4-tygodniowa przerwa między ostatnią terapią a pobraniem próbki do badania NIFTY	**Dopuszczalne**
	Mniej niż 4-tygodniowa przerwa między ostatnią terapią a pobraniem próbki do badania NIFTY	**Dyskwalifikacja**
Transfuzja krwi	Co najmniej 1 rok przerwy między ostatnią terapią a pobraniem próbki do badania NIFTY	**Dopuszczalne**
	Mniej niż 1 rok przerwy między ostatnią terapią a pobraniem próbki do badania NIFTY	**Dyskwalifikacja**
IVF, dawstwo komórek jajowych/nasienia		**Dopuszczalne**
Terapia komórkami macierzystymi		**Dyskwalifikacja**
Transplantacja narządów (u matki)		**Dyskwalifikacja**
Choroby zakaźne przenoszone przez krew matki		**Dyskwalifikacja**
Nieprawidłowy kariotyp matki (konsultacja przed badaniem dla każdego przypadku)	Inwersja, translokacja, delecja, duplikacja i mozaicyzm u matki	**Dyskwalifikacja**
Nieprawidłowy genotyp matki	Choroby monogenowe	**Dopuszczalne****

*Bliźnięta akceptowane tylko w przypadku pakietów Basic i Pro
**Nieakceptowane w przypadku pakietów Premium

V230525_Merged_brochure_Premium_AddOns_NIFTY_PL.indd 34 28/05/2025 09:36:59

PUBLIKACJE O TECHNOLOGII NIFTY

METODOLOGIA

- Chiu RW, Akolekar R, Zheng YW, Leung TY, Sun H, Chan KC, Lun FM, Go AT, Lau ET, To WW, Leung WC, Tang RY, Au-Yeung SK, Lam H, Kung YY, Zhang X, van Vugt JM, Minekawa R, Tang MH, Wang J, Oudejans CB, Lau TK, Nicolaides KH, Lo YM. Non-invasive prenatal assessment of trisomy 21 by multiplexed maternal plasma DNA sequencing: large scale validity study. BMJ. 2011 Jan;11;342:c7401.
- Chen EZ, Chiu RW, Sun H, Akolekar R, Chan KC, Leung TY, Jiang P, Zheng YW, Lun FM, Chan LY, Jin Y, Go AT, Lau ET, To WW, Leung WC, Tang RY, Au-Yeung SK, Lam H, Kung YY, Zhang X, van Vugt JM, Minekawa R, Tang MH, Wang J, Oudejans CB, Lau TK, Nicolaides KH, Lo YM. Noninvasive prenatal diagnosis of fetal trisomy 18 and trisomy 13 by maternal plasma DNA sequencing. PLoS One. 2011 Jul 6;6(7):e21791.
- Dan S, Chen F, Choy KW, Jiang F, Lin J, Xuan Z, Wang W, Chen S, Li X, Jiang H, Leung TY, Lau TK, Su Y, Zhang W, Zhang X. Prenatal detection of aneuploidy and imbalanced chromosomal arrangements by massively parallel sequencing. PLoS One. 2012 Feb 28;7(2):e27835.
- Jiang F, Ren J, Chen F, Zhou Y, Xie J, Dan S, Su Y, Xie J, Yin B, Su W, Zhang H, Wang W, Chai X, Lin L, Guo H, Li Q, Li P, Yuan Y, Pan X, Li Y, Liu L, Chen H, Xuan Z, Chen S, Zhang C, Zhang H, Tian Z, Zhang Z, Jiang H, Zhao L, Zheng W, Li S, Li Y, Wang J, Wang J, Zhang X. Noninvasive Fetal Trisomy (NIFTY) test: an advanced noninvasive prenatal diagnosis methodology for fetal autosomal and sex chromosomal aneuploidies. BMC Med Genomics. 2012 Dec 1;5:57.
- Yuan Y, Jiang F, Hua S, Du B, Hao Y, Ye L, Liu J, Feng K, Huang X, Yi X, Wang W, Yang L, Mu F, Liu C, Liang Y. Feasibility study of semiconductor sequencing for noninvasive prenatal detection of fetal aneuploidy. Clin Chem. 2013 May;59(5):846-9.
- Chen S, Lau TK, Zhang C, Xu C, Xu Z, Hu P, Xu J, Huang H, Pan L, Jiang F, Chen F, Pan X, Xie W, Liu P, Li X, Zhang L, Li S, Li Y, Xu X, Wang W, Wang J, Jiang H, Zhang X. A method for noninvasive detection of fetal large deletions/duplications coverage massively parallel sequencing. Prenat Diagn. 2013 Jun;33(6):584-90.

WALIDACJA KLINICZNA

- Lau TK, Chen F, Pan X, Pooh RK, Jiang F, Li Y, Jiang H, Li X, Chen S, Zhang X. Non-invasive prenatal diagnosis of common fetal chromosomal aneuploidies by maternal plasma DNA sequencing. J Matern Fetal Neonatal Med. 2012 Aug; 25(8):1370-4.
- Dan S, Wang W, Ren J, Li Y, Hu H, Xu Z, Lau TK, Xie J, Zhao W, Huang H, Xie J, Sun L, Zhang X, Wang W, Liao S, Qiang R, Cao J, Zhang Q, Zhou Y, Zhu H, Zhong M, Guo Y, Lin L, Gao Z, Yao H, Zhang H, Zhao L, Jiang F, Chen F, Jiang H, Li S, Li Y, Wang J, Wang J, Duan T, Su Y, Zhang X. Clinical application of massively parallel sequencing-based prenatal noninvasive fetal trisomy test for trisomies 21 and 18 in 11,105 pregnancies with mixed risk factors. Prenat Diagn. 2012 Dec;32(13):1225-32.
- Lau TK, Chan MK, Lo PS, Chan HY, Chan WS, Koo TY, Ng HY, Pooh RK. Clinical utility of noninvasive fetal trisomy (NIFTY) test – early experience. J Matern Fetal Neonatal Med. 2012 Oct;25(10):1856-9.
- Lau TK, Chan MK, Lo PSS, Chan HYC, Chan WSK, Koo TY, Joyce HYN, Pooh RK. Non-invasive prenatal screening of fetal sex chromosomal abnormalities: perspective of pregnant women. Maternal Fetal Neonatal Med. 2012 Dec;25(12):2616-9.
- Lau TK, Cheung SW, Lo PS, Pursley AN, Chan MK, Jiang F, Zhang H, Wang W, Jong LF, Yuen OK, Chan HY, Chan WS, Choy KW. Non-invasive prenatal testing for fetal chromsomal abnormalities by low-coverage whole-genome sequencing of maternal plasma DNA: review of 1982 consecutive cases in a single center. Ultrasound Obstet Gynecol. 2014 Mar;43(3): 254-64.
- Yao H, Jiang F, Hu H, Gao Y, Zhu Z, Zhang H, Wang Y, Guo Y, Liu L, Yuan Y, Zhou L, Wang J, Du B, Qu N, Zhang R, Dong Y, Xu H, Chen F, Jiang H, Liu Y, Zhang L, Tian Z, Liu Q, Zhang C, Pan X, Yang S, Zhao L, Wang W, Liang Z. Detection of Fetal Sex Chromosome Aneuploidy by Massively Parallel Sequencing of Maternal Plasma DNA: Initial Experience in a Chinese Hospital. Ultrasound Obstet Gynecol. 2014 Jul;44(1):17-24.
- Zhou Q, Pan L, Chen S, Chen F, Hwang R, Yang X, Wang W, Jiang J, Xu J, Huang H, Xu C. Clinical application of noninvasive prenatal testing for the detection of trisomies 21, 18, and 13: a hospital experience. Prenat Diagn. 2014 Nov;34(11):1061-5.
- Fairbrother G, Burigo J, Sharon T, Song K. Prenatal screening for fetal aneuploidies with cell-free DNA in the general pregnancy population: a cost-effectiveness analysis. J Matern Fetal Neonatal Med. 2016 Apr 2;29(7):1160-4.

V230525_Merged_brochure_Premium_AddOns_NIFTY_PL.indd 35 28/05/2025 09:36:59

- Hui L, Hutchinson B, Poulton A, Halliday J. 2017. Population-based impact of noninvasive prenatal screening on screening and diagnostic testing for fetal aneuploidy. Genetic Med. 2017 Dec;19(12):1338-1345
- Bjerregaard L, Stenbakken AB, Andersen CS, Kristensen L, Jensen CV, Skovbo P, Sørensen AN. The rate of invasive testing for trisomy 21 is reduced after implementation of NIPT. Dan Med J. 2017 Apr;64(4). pii: A5359.
- Zhang H, Gao Y, Jiang F, Fu M, Yuan Y, Guo Y, Zhu Z, Lin M, Liu Q, Tian Z, Zhang H, Chen F, Lau TK, Zhao L, Yi X, Yin Y, Wang W. Non-invasive prenatal testing for trisomies 21, 18 and 13: clinical experience from 146,958 pregnancies. Ultrasound Obstet Gynecol. 2015 May;45(5):530-8.
- Norton ME, Jacobsson B, Swamy GK, Laurent LC, Ranzini AC, Brar H, Tomlinson MW, Pereira L, Spitz JL, Hollemon D, Cuckle H, Musci TJ, Wapner RJ. Cell-free DNA Analysis for Noninvasive Examination of Trisomy. N Engl J Med. 2015 Apr;372(17):1589-97.
- Dar P, Curnow KJ, Gross SJ, Hall MP, Stosic M, Demko Z, Zimmermann B, Hill M, Sigurjonsson S, Ryan A, Banjevic M, Kolacki PL, Koch SW, Strom CM, Rabinowitz M, Benn P. Clinical experience and follow-up with large scale single-nucleotide polymorphism-based noninvasive prenatal aneuploidy testing. Am J Obstet Gynecol. 2014 Nov;211(5):527.e1-527.e17.

BADANIA O CIĄŻACH BLIŹNIACZYCH

- Lau TK, Jiang F, Chan MK, Zhang H, Lo PS, Wang W. Non-invasive prenatal screening of fetal Down syndrome by maternal plasma DNA sequencing in twin pregnancies. J Matern Fetal Neonatal Med. 2013 Mar;26(4):434-7.
- Zheng J, Xu C, Guo J, Wei Y, Ge H, Li X, Zhang C, Jiang H, Pan L, Tang W, Xie W, Zhang H, Zhao Y, Jiang F, Chen S, Wang W, Xu X, Chen F, Huang H, Jiang H. Effective noninvasive zygosity determination by maternal plasma target region sequencing. PLoS One. 2013 Jun 10:8(6):e65050.

STUDIA PRZYPADKÓW

- Yao H, Zhang L, Zhang H, Jiang F, Hu H, Chen F, Jiang H, Mu F, Zhao L, Liang Z, Wang W. Noninvasive prenatal genetic testing for fetal aneuploidy detects maternal trisomy X. Prenat Diagn. 2012 Nov;32(11):1114-6.
- Choi H, Lau TK, Jiang FM, Chan MK, Zhang HY, Lo PS, Chen F, Zhang L, Wang W. Fetal aneuploidy screening by maternal plasma DNA sequencing: 'false positive' due to confined placental mosaicism. Prenat Diagn. 2013 Feb;33(2):198-200.
- Pan M, Li FT, Li Y, Jiang FM, Li DZ, Lau TK, Liao C. Discordant results between fetal karyotyping and non-invasive parenatal testing by maternal plasma sequencing in a case of uniparental disomy 21 due to trisomic rescue. Prenat Diagn. 2013 Jun; 33(6): 598-601.
- Lau TK, Jiang FM, Stevenson RJ, Lo TK, Chan LW, Chan MK, Lo PS, Wang W, Zhang HY, Chen F, Choy KW. Secondary findings from non-invasive prenatal testing for common fetal aneuploidies by whole genome sequencing as a clinical service. Prenat Diagn. 2013 Jun; 33(6): 602-8.
- Gao Y, Stejskal D, Jiang F, Wang W. A T18 false negative result by NIPT in a XXX, T18 case due to placental mosaicism. Ultrasound Obstet Gynecol. 2014 Apr;43(4):477-8.

DORADZTWO

- Sachs A, Blanchard L, Buchanan A, Norwitz E, Bianchi DW. Recommended pre-test counseling points for noninvasive prenatal testing using cell-free DNA: a 2015 perspective. Prenat Diagn. 2015 Oct;35(10):968-71.

PORÓWNANIE PPV

- Dar P, Curnow KJ, Gross SJ, Hall MP, Stosic M, Demko Z, Zimmermann B, Hill M, Sigurjonsson S, Ryan A, Banjevic M, Kolacki PL, Koch SW, Strom CM, Rabinowitz M, Benn P. Clinical experience and follow-up with large scale single-nucleotide polymorphism-based noninvasive prenatal aneuploidy testing. Am J Obstet Gynecol. 2014 Nov;211(5):527.e1-527.
- Sequencing Roche. Positive Predictive Value and Interpretation of Results of the Harmony™ Prenatal Test. 2016 Aug, Ariosa Diagnostics, Inc.
- Li SW, Barrett AN, Gole L, Tan WC, Biswas A, Tan HK, Choolani M. The assessment of combined first trimester screening in women of advanced maternal age in an Asian cohort. Singapore Med J. 2015 Jan;56(1):47-52. doi: 10.11622/smedj.2015009.

V230525_Merged_brochure_Premium_AddOns_NIFTY_PL.indd 36 28/05/2025 09:36:59

CHOROBY MONOGENOWE

- Jensen PK. Monogent arvelige sygdomme [Monogenic hereditary diseases]. Ugeskr Laeger. 2003 Feb 17;165(8):805-9. Danish. PMID: 12625123.
- Yang, Y. et al. (2014) 'Molecular findings among patients referred for clinical whole-exome sequencing', JAMA, 312(18), p. 1870. doi:10.1001/jama.2014.14601.
- Kong, A. et al. (2012) 'Rate of de novo mutations and the importance of father's age to disease risk', Nature, 488(7412), pp. 471–475. doi:10.1038/nature11396.
- Toriello, H.V. and Meck, J.M. (2008) 'Statement on guidance for genetic counseling in advanced paternal age', Genetics in Medicine, 10(6), pp. 457–460. doi:10.1097/gim.0b013e318176fabb.
- Smith, T., Heger, A. and Sudbery, I. (2017) 'Umi-tools: Modeling sequencing errors in unique molecular identifiers to improve quantification accuracy', Genome Research, 27(3), pp. 491–499. doi:10.1101/gr.209601.116.
- Xu, Y. et al. (2019) 'A new massively parallel Nanoball sequencing platform for whole Exome Research', BMC Bioinformatics, 20(1). doi:10.1186/s12859-019-2751-3.

V230525_Merged_brochure_Premium_AddOns_NIFTY_PL.indd 37 28/05/2025 09:36:59

GENEPLANET

V230525_Merged_brochure_Premium_AddOns_NIFTY_PL.indd 38 28/05/2025 09:36:59

V230525_Merged_brochure_Premium_AddOns_NIFTY_PL.indd 39 28/05/2025 09:36:59

NIFTY
by GENEPLANET

nipt-geneplanet.com/pl | nifty.poland@geneplanet.com

Gene Planet Poland Sp. z o.o. | ul. Puławska 12/3 | 02-566 Warszawa | NIP 5213857201

V230525_Merged_brochure_Premium_AddOns_NIFTY_PL.indd 40 28/05/2025 09:36:59