



TRISOMY *test*



TRISOMY *test XY*



TRISOMY *test*
Complete

A NYUGODT VÁRANDÓSSÁGÉRT

Kiváló európai magzati NIPT szűrővizsgálatok
a három leggyakoribb triszómia kedvező árú szűrésétől
a teljes kromoszómaállomány vizsgálatáig

iGen
NIPT SZŰRÉSEK

Az Istenhegyi Géndiagnosztikai Centrum
szakmai háttérével, teljes körű szolgáltatásokkal

A Trisomy NIPT szűrések

Bemutatjuk a Trisomy Alap, XY és Complete teszteket

NEM INVAZÍV PRENATÁLIS SZŰRŐVIZSGÁLATOK A KROMOSZÓMA-RENDELLENESÉGEK KORAI, KIMAGASLÓ MEGBÍZHATÓSÁGÚ SZŰRÉSÉRE ÉS A MAGZATI NEM MEGHATÁROZÁSÁRA. A MEDIREX SZLOVÁKIAI LABORATÓRIUMÁBAN KIFEJLESZTVE, EURÓPAI IGÉNYEK SZERINT.

Az anyai vér elemzésével történő **NIPT** vizsgálatok - **Nem-Invazív Prenatális Tesztek** - már a terhesség korai szakaszában képesek a magzat DNS állományának elemzésére anélkül, hogy kockázatot jelentenének a terhességre nézve. A vizsgálat eredményei rendkívül megbízható információt nyújtanak a vizsgált genetikai rendellenességek kockázatáról. A Trisomy teszt alapváltozata a populációban leggyakrabban előforduló rendellenességeket vizsgálja. A 21-es, 18-as és 13-as kromoszómák triszómiái együttesen ugyanis 75 százalékát teszik ki az összes előforduló kromoszóma-rendellenességeknek, míg a Trisomy teszt XY változata a szűrést kiterjeszti a nemi kromoszómák számbeli eltéréseinek vizsgálatával is, mellyel az előforduló eltérések 83 százaléka lefedésre kerül.¹

A Trisomy Alap teszt nem invazív szűrővizsgálat, amely nagy szenzitivitása (érzékenysége) és specificitása (fajlagossága) révén már a terhesség korai időszakában, a betöltött 11.terhességi héttől képes a 21-es, 18-as és 13-as kromoszómákat érintő rendellenességek kiszűrésére, melyek a Down-, Edwards- és Patau szindrómák hátterében állnak. Emellett megállapítja a magzat várható nemét, mindezeket 99 százalék feletti megbízhatósággal.

A Trisomy teszt XY változata a három leggyakoribb magzati kromoszóma rendellenesség, a Down-, Edwards- és Patau szindrómák szűrésén felül vizsgálja a leggyakoribb nemi (azaz X és Y) kromoszómákat érintő számbeli eltéréseket is, melyek a Turner(45, X), a Klinefelter (47, XXY), a Jacobs (47, XYY) és a Tripla X (47, XXX) szindrómákat okozzák.

A TRISOMY teszt Complete a legszélesebb körű tesztünként a magzat teljes kromoszómaállományát, azaz mind a 23 kromoszómapár számbeli eltéréseit vizsgálja, és ezen felül több mint 100 mikrodélciós és duplikációs szindrómát is szűr.

¹Fontos, hogy a NIPT vizsgálatok nem képesek szűrni az összes genetikai vagy egyéb fejlődési rendellenességet és nem diagnosztikus értékű tesztek, így nem tudnak 100 százalékos megbízhatóságú eredményt adni.

Kinek ajánlott NIPT teszt elvégztetése?

A TRISOMY TESZTEK BÁRMELYIKE AJÁNLOTT LEHET MINDEN OLYAN VÁRANDÓS SZÁMÁRA, AKIK MEGBÍZHATÓ, BIZTONSÁGOS MÓDSZERREL SZERETNÉK MEGISMERNI ANNAK KOCKÁZATAT, HOGY SZÜLETENDŐ GYERMEKÜK ÉRINTETT LEHET-E KROMOSZÓMA-RENDELLENESÉGBEN. LEGYEN SZÓ A HÁROM LEGGYAKORIBB TRISZÓMIÁRÓL (21, 18, 13), IVARI KROMOSZÓMA ELTÉRÉSEKRŐL, VAGY MIKRODELECIÓKRŐL/MIKRODUPLIKÁCIÓKRŐL.

Mivel a Trisomy tesztek genetikai szűrőtesztek, rendkívül fontos, hogy a vizsgálat elvégzése előtt a páciens genetikai tanácsadáson vegyen részt. Ennek elsődleges célja, hogy a várandós részletes tájékoztatást kapjon a teszt elvégzésének vagy elmaradásának előnyeiről és kockázatairól, valamint annak szakmai hátteréről és megbízhatóságáról. Ultrahangos eltérések, magas kockázatú kombinált szűrési eredmény esetén NIPT vizsgálat indikálása nem ajánlott.

A tesztek valamelyikének elvégzése leginkább azon várandósok számára ajánlott:

- akik **betöltötték a 35 éves kort**,
- akik **a kisebb megbízhatóságú szűréseknél- például kombinált tesztnél magasabb megbízhatóságú vizsgálatot is szeretnének**
- akik **mesterséges megtermékenyítési eljárással** estek teherbe
- akiknél a **biokémiai szűrővizsgálat eredménye közepes kockázatú lett***
- akiknél a 12.heti genetikai **ultrahangvizsgálat eredménye** kromoszóma-rendellenességek kockázatát vetette fel*
- akiknél korábbi terhességében előfordult **kromoszóma-rendellenesség***
- akiknél korábban **többször fordult elő spontán vetélés***
- akik **el akarják kerülni az amniocentézist, illetve akiknél a magzatvíz vizsgálat** ellenjavallt a következő lehetséges okok miatt*: spontán vetélés fokozott kockázata, véralvadási zavar, Rh-összeférhetetlenség miatti immunizációs kockázat, a terhesség 14. és 16. hete közötti időszak, mióma jelenléte.

*A tesztet mindenképpen genetikai konzultáció kell, hogy megelőzze. Közepesenél magasabb kockázat, illetve jelentősebb ultrahangos eltérés esetén invazív diagnosztikus teszt ajánlását javasoljuk.

A vérvételtől a vizsgálati eredményekig

BÁRMELY TESZTVÁLTOZATRÓL LEGYEN SZÓ, CÉLUNK A LEGKIVÁLÓBB SZOLGÁLTATÁS BIZTOSÍTÁSA, AZ ADATOK MAXIMÁLIS VÉDELME ÉS KIMAGASLÓ GENETIKAI SZAKÉRTELEM BIZTOSÍTÁSA.

A vizsgálat elvégzésének folyamata

a lehető leghatékonyabb eljárásra törekszünk a gyors és pontos eredményért:

-  **1** vérvétel a rendelőben, majd a teszt árának kiegyenlítése
-  **2** a vérminta elszállítása az Istenhegyi Géndiagnosztikai Centrumba
-  **3** dokumentáció és mintaelőkészítés, majd transzfer a Medirex laboratóriumába
-  **4** laboratóriumi elemzés, az adatok értékelése és az angol nyelvű eredmény megküldése a hazai laboratóriumnak
-  **5** az eredmény értelmezése, leletezés és a beküldő orvos értesítése az eredményről





A TRISOMY tesztek pontossága

KIMAGASLÓ ÉRZÉKENYSÉG (SZENZITIVITÁS) ÉS FAJLAGOSSÁG (SPECIFICITÁS)

ÉRZÉKENYSÉG (szenzitivitás)

A teszt érzékenysége annak a valószínűségét fejezi ki, hogy a teszt pozitív eredményt ad a kismamánál, ha magzatánál valóban jelen van a vizsgált kromoszóma-eltérések valamelyike. Ez az érték jelzi tehát, hogy a teszt mennyire megbízhatóan azonosítja a magzatban jelenlévő triszómiákat és egyéb szűrt rendellenességeket.

FAJLAGOSSÁG (specificitás)

A teszt fajlagossága azt a mutatót jelenti, hogy a teszt valóban negatív lesz azoknál a várandósoknál, akiknek a magzatánál nincsenek jelen a vizsgált rendellenességek. Ez az érték mutatja meg, hogy a teszt mennyire megbízható annak tekintetében, hogy a vizsgált eltérések valóban nincsenek jelen a magzatban.

A 21-es, 18-as, 13-as triszómiák és nemi kromoszóma-eltérések esetében az érzékenység és fajlagosság 99 százalék feletti. A mikrodéléción és mikroduplikációs szindrómáknál, 10 százalékos magzati frakció felett a vizsgálat érzékenysége ≥ 80 százalék feletti.

Mivel a NIPT vizsgálatok nem diagnosztikus értékű tesztek, a pozitív eredményeket magzati kromoszóma vizsgálattal (kariotipizálás) kell megerősíteni.

Mi is ez?

A TRISOMY teszt Complete a magzati kromoszóma-rendellenességek kockázatának technikailag legkiválóbb TRISOMY szűrőtesztje, mely a teljes genomot vizsgálja.

A teszt szűri:

- a kromoszóma aneuploidiák (trisómiák, monoszómiák) mindegyikét bármely kromoszómán, valamint a szubkromoszómális eltéréseket (deléciók, duplikációk) akár már ≥ 3 megabázis (Mb) mérettől

TRISOMY teszt Complete

A LEGKIVÁLÓBB TRISOMY NIPT SZŰRÉS A MAGZATI KROMOSZÓMA-ELTÉRÉSEK VIZSGÁLATÁHOZ

MEGBÍZHATÓ

A teszt elvégzése során a teljes genomszekvenálás (NGS) technológiája és CE-IVD tanúsított bioinformatikai szoftver kerül alkalmazásra (TRISOMY test SW (98/79/EK tanácsi irányelv), II. melléklet, B lista), az EN ISO 13485:2016 szabvány előírásainak megfelelően.

ÁTFOGÓ

A teszteredmény az észlelt eltérések legvalószínűbb klinikai megjelenéséről ad információt, amely a kapott adatok részletes visszakeresésén alapul, a rendelkezésre álló szakmai kiadványok és adatbázisok (pl. ClinVar, Decipher, ClinGen) alapján. Ez jelentősen megkönnyíti a lelet értelmezését és felgyorsítja a páciens további vizsgálati indikációját.

GYORS KEZELÉS ÉS ADATBIZTONSÁG

A minta laboratóriumi elemzését Európában, Szlovákiában végzik. A minták nem kerülnek harmadik országba, az eredmények pedig a minta laboratóriumba érkezését követő 5-7 munkanapon belül rendelkezésre állnak.

MEGERŐSÍTÉS

A TRISOMY teszt Complete vizsgálathoz pozitív eredmény esetén járó megerősítő vizsgálat az invazív mintavétellel nyert magzati mintán GenomScreen módszerrel történik, mely 100 százalékos megbízhatóságot biztosít.



Mit képes detektálni a **TRISOMY** teszt *Complete*?

Mind a **23 kromoszómapár**
aneuploidiáját.

A legtöbb NIPT teszt csak bizonyos kromoszómaeltéréseket vizsgál a magzatnál, például a 21-es, 18-as és 13-as, valamint a nemi kromoszómák eltéréseit, illetve néhány mikrodeléció/duplikációs szindrómát.

A TRISOMY teszt Complete nagy pontossággal képes kiszűrni a magzat bármely 23 kromoszómapárját érintő aneuploidiákat és szubkromoszómális rendellenességeket, melyek kapcsolatba hozhatók a magzat fejlődési rendellenességeivel vagy potenciális várandósság alatti komplikációkkal.¹

¹Pertile, M. D., Halks-Miller, M., Flowers, N., Barbacioru, C., Kinnings, S. L., Vavrek, D., Seltzer W. K., Bianchi, D. W. (2017). Rare autosomal trisomies, revealed by maternal plasma DNA sequencing, suggest increased risk of feto-placental disease. *Science translational medicine*, 9(405), eaan1240.

≥ 99.93 %²

Megbízhatóság a 21-es, 18-as és 13-as
trisómiák detektálásában

²Sekelska, M., Izsakova, A., Kubosova, K., Tilandyova, P., Csekes, E., Kuchova, Z., Hyblova, M., Harsanyova, M., Kucharik, M., Budiš, J., Szemes, T., Minarik, G. (2019). Result of Prospective Validation of the Trisomy Test® for the Detection of Chromosomal Trisomies. *Diagnostics*, 9(4), 138.



Szubkromoszómális eltérések szűrése az összes kromoszómán már ≥ 3 megabázis mérettől

A Trisomy teszt Complete képes a klinikai szempontból releváns betegségekkel összefüggő mikroduplikációk és deléciók kimutatására a teljes magzati genomban*, amelyek más tesztekkel nem, vagy nem ilyen mérettől mutathatók ki.

(A teszt kimutatási képessége és megbízhatósága az eltérés nagyságától és a mintában található magzati frakció mennyiségétől függ (lásd 1. ábra)

≥ 80 %

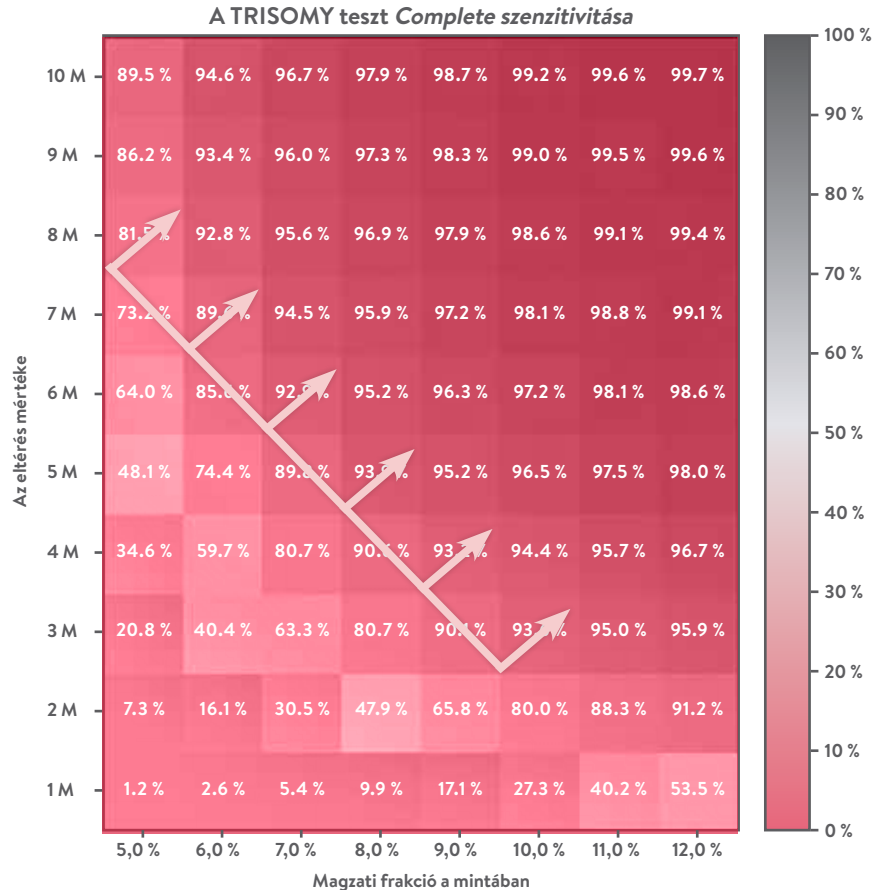
A teszt becsült érzékenysége
a mikrodélációk és duplikációk
kimutatása kapcsán

* A TRISOMY teszt Complete képes a kromoszóma-rendellenességek kiszűrésére a teljes magzati genetikai állomány szintjén. Utóbbi az emberi genom teljes, egyedileg leképezhető és jelenleg ismert részét jelenti. A teszt nem képes kimutatni az ezen részeken kívüli területeken található kromoszóma-rendellenességeket, melyek a genom körülbelül 13 százalékát teszik ki (például centromerikus régiók).

A validációs tanulmány eredménye

A teszt szubkromoszómális aberráció képességének kimutatására, prospektív validációs study került elvégzésre **7279** mintán, amelyek különböző kimutatott és bizonyított kromoszómális aberrációkat tartalmaztak **1 Mb-tól 80 Mb** méretig, **5,1% és 19,1%** közötti magzati frakció tartalommal.

A bioinformatikai adatelemzés lehetővé teszi a várt értékek és a tesztérzékenység előrejelzését a különböző mértékű kromoszóma-rendellenességek és a különböző mennyiségű magzati frakció függvényében (1. ábra).



1. ábra: A teszt várható érzékenységi szintjének áttekintése az eltérés mértékének és a magzati frakció százalékos arányának függvényében.

A kimutatási határértékek e tanulmány és a statisztikai elemzések eredményei alapján kerültek meghatározásra. Az 1. táblázat tartalmazza az ezek alapján meghatározott, ≥ 80 százalékos érzékenységgel kimutatható kromoszóma-eltérés méretet a magzati frakció mennyiségének függvényében.

Magzati frakció	A kromoszóma-eltérés mérete
5% – 6%	> 8 Mb
6% – 7%	> 7 Mb
7% – 8%	> 6 Mb
8% – 9%	> 5 Mb
9% – 10%	> 4 Mb
> 10%	> 3 Mb

1. táblázat: A teszt kromoszóma-rendellenességek kimutatási határértékei a magzati frakció és az eltérés méretének függvényében.

A tesztek alkalmazásának korlátai:

A NIPT vizsgálatok rendkívül hatékony szűrések, de nem minősülnek diagnosztikai vizsgálatnak. Mint minden nem invazív szűrővizsgálat esetében, a pozitív eredményt a Trisomy NIPT tesztek esetében is invazív diagnosztikai módszerrel szükséges megerősíteni. A tesztek alkalmazása előtt és után is kiemelten fontos klinikai genetikai szakorvos szaktanácsadása a teszt kiválasztása, a lehetséges kimenetek értelmezése, a teszt el nem végzésének következményei és a technikai hibahatárok kapcsán. A szűrés nagy pontossága ellenére ritka esetekben előfordulhat, hogy a minta álpozitív vagy még ritkábban ál-negatív bizonyul. Ezen eredmények a legtöbb esetben a hiányos anamnézis adatok (például IVF által elért terhességgel kapcsolatos adatok fel nem tüntetése), a minta ismeretlen vagy kiszámíthatatlan biológiai tulajdonságai (például eltűnő iker szindróma), vagy az alkalmazott módszer technológia korlátai (például ritka genomikai hibák előfordulása) miatt következhetnek be.

iGen NIPT szolgáltatás

TRISOMY TESZTEK TELJES KÖRŰ PÁCIENS ÚTTAL

A Trisomy tesztek hazánkban minden esetben az iGen NIPT szolgáltatással társulnak. A páciens tehát sosem csak egy szűrővizsgálatot, hanem komplex szolgáltatást választ, bármely Trisomy teszt elvégzésére esetén.



Kékesi
Anna

Mit jelent mindez?

- Az Istenhegyi Géndiagnosztikai Centrum hazai laboratóriumi és szakorvosi háttérrel, 20 év tapasztalatával a magzati diagnosztikában
- Kedvezményes vagy ingyenes megerősítő invazív kromoszóma vizsgálatot pozitív eredmény esetén
- Ingyenes genetikai tanácsadást a teljes páciensúton
- Citogenetikai hozzáértést a ritka eltérések klinikai patogenitása kapcsán
- Háttérintézményi kapcsolatot kiváló magánkórházakkal az esetlegesen szükséges műtétek kapcsán
- Szoros együttműködést a Babagenetika Egyesülettel a lelki támogatásban

A TESZTEK ÖSSZEHASONLÍTÁSA



TRISOMYtest



TRISOMYtest XY



TRISOMYtest
Complete



Szűrt kromoszóma
eltérések

Triszómiai

Magzati nem
meghatározása

Nemi kromoszómák
eltérései

Mikrodeléciók és
mikroduplicációk



Eredmény a minta
laborba érkezésétől



Teszt
indikáció

TRISOMY teszt Alap

Down-szindróma (21-es triszómia)
Edwards-szindróma (18-es triszómia)
Patau-szindróma (13-es triszómia)

A születendő gyermek nemének
megállapítása

Turner-szindróma (45 X)
Klinefelter-szindróma (47 XXY)
Jacobs-szindróma (47 XYY)
Tripla X-szindróma (47 XXX)

5-7 munkanap

klinikai genetikus, szülész-
nőgyógyász szakorvos

TRISOMY teszt XY

Down-szindróma (21-es triszómia)
Edwards-szindróma (18-es triszómia)
Patau-szindróma (13-es triszómia)

A születendő gyermek nemének
megállapítása

Turner-szindróma (45 X)
Klinefelter-szindróma (47 XXY)
Jacobs-szindróma (47 XYY)
Tripla X-szindróma (47 XXX)

5-7 munkanap

klinikai genetikus, szülész-
nőgyógyász szakorvos

TRISOMY teszt Complete

Teljes genom szekvenálás, mind a 23
pár kromoszóma vizsgálata.

Down-szindróma (21-es triszómia)
Edwards-szindróma (18-es triszómia)
Patau-szindróma (13-es triszómia)

A születendő gyermek
nemének megállapítása

Turner-szindróma (45 X)
Klinefelter-szindróma (47 XXY)
Jacobs-szindróma (47 XYY)
Tripla X-szindróma (47 XXX)

További, több mint 100
mikrodeléció és mikroduplicációs
szindróma

5-7 munkanap

klinikai genetikus, szülész-
nőgyógyász szakorvos

Magyarországon a Trisomy tesztekhez iGen NIPT szolgáltatás jár. Ennek keretében az ingyenes genetikai tanácsadás mellett pozitív esetben kedvezményes, illetve a Complete teszt esetén ingyenes invazív mintavételt biztosítunk az Istenhegyi Géndiagnosztikai Centrumban. Az intézmény citogenetikai laboratóriuma kutatást végez az ismeretlen jelentőségű variánsok kapcsán, valamint kiváló szakorvosi team áll a páciensek rendelkezésére, a teljes páciensúton.

Az anyagban található információk tájékoztató jellegűek és nem helyettesítik a szakorvosi információkat. Esetleges hibákért felelősséget nem vállalunk. A NIPT tesztek szűrőteszt, ezért nem képesek a magzatban kialakuló kromoszóma-rendellenességek és a magzati nem diagnosztizálására, csupán szűrésére.

www.trisomytest.hu

További tájékoztatásért kérjük, írjon a trisomytest@gendiagnosztika.hu címre.