

Observera: NIPT är ett screeningtest och ett högrisksvar bör konfirmeras med ett moderkaksprov eller fostervattensprov

NIPT- Grundtestet inkluderar en sannolikhetsbedömning för:

Trisomier

-som innebär tre kopior av en kromosom istället för normalt två. De vanligaste trisomierna är trisomi 13, 18 och 21.

Trisomi 21- Downs syndrom

Down syndrom är en kromosomavvikelse som innebär utvecklingsstörning och mindre missbildningar. En stor andel barn med Downs syndrom föds med hjärtfel.

Trisomi 13- Pataus syndrom

Pataus syndrom är en ovanlig och allvarlig kromosomavvikelse som förutom utvecklingsstörning även innebär flertalet missbildningar på yttre och inre organ.

Trisomi 18- Edwards syndrom

Edwards syndrom ovanlig kromosomavvikelse som innebär utvecklingsstörning och missbildningar främst i njurarna, magtarmkanalen, hjärtat och hjärnan.

Könskromosomaneuploidier

Turners syndrom (X)

Turners syndrom drabbar endast flickor. Det leder framförallt till kortvuxenhet och svårighet med fertiliteten. Turners syndrom påverkar inte den intellektuella utvecklingen i någon större grad.

Klinefelters syndrom (XXY)

Klinefelters syndrom drabbar endast pojkar. Det är den vanligaste kromosomavvikelsen även om många inte får diagnos. Vuxna män med Klinefelters syndrom får ofta problem med fertiliteten.

Tripel X-syndrom (XXX) Trippel-X syndrom drabbar endast flickor. Kromosomavvikelsen innebär främst påverkan på kognitiva utvecklingen.

XYY-syndrom (XXY)

XXY-syndrom drabbar endast pojkar. Kromosomavvikelsen innebär främst påverkan på kognitiva utvecklingen.

Samt en könsbestämning

Se också vår samarbetspartners hemsida: <http://www.fostertest.se/>

samt socialstyrelsens information:

<http://www.socialstyrelsen.se/ovanligadiagnoser/kromosomavvikelser-enoversikt>

NIPT- Utökat test:

22q11.2 DiGeorge Syndrom, som är den vanligaste avvikelse efter Downs syndrom och kan leda till missbildningar samt inlärningsproblem, sociala svårigheter och hyperaktivitet.



Faktablad NIPT Harmony™

Harmony är en icke-invasiv screeningtest av fosterDNA i mammans blodomlopp. Harmony analyserar sannolikheten för att fostret har Trisomi 13, 18 och 21. Tillval finns för analys av fetalt kön och/eller könskromosomavvikelse hos fostret. Utökad analys för mikrodeletionen 22q11.2 som orsakar DiGeorges syndrom är möjligt.

Harmony har en mycket hög både känslighet och specificitet men ett högrisksvar bör alltid följas upp med invasiv fosterdiagnostik.

	Känslighet (andel fall som upptäcks)	Falskt positiva svar
Trisomi 21	>99 %	<0,1%
Trisomi 18	>97 %	<0,1%
Trisomi 13	>93 %	<0,1%

Svarsalternativ:

Låg risk

Låg risk betyder att det är mycket låg kvarvarande sannolikhet för fostret att ha någon av de avvikelser som analyseras för. Vanligtvis mindre än 1/10 000.

Hög risk

Hög risk betyder mer än 50% risk att fostret har den detekterade avvikelsen. Sannolikheten beror på vilken avvikelse som detekterats. Vid högrisksvar för Trisomi 21 är sannolikheten att Harmony visar rätt ca 90%. Vid högrisksvar för könskromosomavvikelse är sannolikheten att Harmony visar rätt ca 50%.

Omprov

I vissa fall (ca 3%) har kvinnan för låg andel fetalt DNA i blodet vid provtagnings-tillfället för att tillförlitlig analys ska kunna utföras. Omprov kan tas och andelen fetalt DNA i blodet har vanligtvis ökat då graviditeten gått längre. Ingen extra kostnad.

Ej analyserbart

Sällsynt (<1%) händer att kvinnan även vid andra provtagningsstillfället har för låg andel fetalt DNA i blodet för att tillförlitlig analys ska kunna utföras.

Icke konklusivt

Könskromosomerna är av tekniska och biologiska skäl svårare att analysera. I ett litet antal fall (ca 1%) kan analysen inte tolkas för dessa. Detta är inte att betrakta som ökad sannolikhet för könskromosomavvikelse.

Kön

Fetalt kön rapporteras om man önskar. Kön bestäms via närvaro av Y-kromosom. Könbestämningen är >99% korrekt men ska inte användas till diagnostik för könsbundna sjukdomar. Könbestämning utesluter inte könskromosomavvikelse. Panelen för könskromosomavvikelse mäter proportionerna av X och Y-kromosomer.

Mikrodeletionen 22q11.2 DiGeorges syndrom

Tillvalsanalys av mikrodeletionen 22q11.2 kan beställas. Denna analys upptäcker ca 75% av alla fall med 22q11.2 mikrodeletion och har ytterst få falska högriskresultat.

Fakta Harmony

Harmony NIPT analyserar de relativa proportionerna av kromosomer för att ge en

riskbedömning för Trisomi 13, 18 och 21 hos fostret. Cell-fritt DNA renas fram från mammans blod. Andelen DNA som kommer från fostret/moderkakan bestäms genom analys av genotyper. Harmony bygger på riktad analys av de relativa mängderna DNA från de olika kromosomerna i det Cell-fria DNA:t. Testets resultat tar även hänsyn till andelen fetalt DNA, mammans ålder (eller äggdonatorns ålder) samt graviditetsvecka. En sannolikhet på 1% eller högre klassar provet som hög risk.

Harmony är validerat för enkel och tvillinggraviditeter i minst vecka 10+0.

Harmony går inte att utföra på graviditeter med fler än 2 foster. Harmony går inte att utföra på mammor som fått organ eller stamcellstransplantationer. Harmony kan inte användas vid graviditeter där ett foster avlidit (Vanishing Twin Syndrome). Harmony ska inte användas om mamman har en känd cancersjukdom. Harmony är inte avsett för att upptäcka mosaik eller partiella trisomier eller translokationer hos fostret, inte heller trisomi hos mamman. Harmony kan inte upptäcka ryggmäragsbräck.

Vid tvillinggraviditeter betyder ett högrisksvar att en eller bägge tvillingarna har hög risk för trisomi.

Fetalt kön analyserar för närvaro av Y-kromosom. Sannolikt Flicka betyder att Y-kromosom inte har detekterats. Sannolikt Pojke betyder att Y-kromosom har detekterats. Könsbestämning utesluter inte könskromosomsavvikelse. Vid tvillinggraviditet kan svar endast ges som Sannolikt två Flickor eller Sannolikt minst en Pojke.

Cell-fritt DNA kommer framförallt från moderkakan. Analys av cell-fritt DNA korrelerar inte alltid med fostrets kromosomala uppsättning. Alla foster med trisomier kommer inte att upptäckas och några foster med normal kromosomuppsättning kommer att klassas som hög risk. Harmony NIPT är inte ett diagnostiskt test och resultatet bör tolkas tillsammans med övriga kliniska data. Alla högriskresultat rekommenderas att följas upp med fostervattenprov som kan konfirmera eller utesluta avvikelse.

Analys av könskromosomsavvikelse mäter proportionerna av X och Y-kromosomer. En sannolikhet på 1% eller högre för någon könskromosomsavvikelse (XO, XXX, XXY, XYY, XXYY) klassar provet som hög risk. Ett XYY eller XXYY-resultat indikerar två eller flera Y-kromosomer. Panelen för könskromosomsavvikelse kan inte utföras på tvillinggraviditeter. Prestanda för analysen varierar med vilken könskromosomsavvikelse som detekteras. Ett begränsat antal fall har utvärderats hittills och visat över 90% känslighet för Turners syndrom (XO) med färre än 0,5% falskt positiva resultat.

Fakta analys av mikrodeletionen 22q11.2 DiGeorges syndrom

Mikrodeletionsanalysens resultat rapporteras antingen som "Hög sannolikhet för deletion" eller "Ej detekterad". Valideringsstudier pågår för att ge säkrare siffror för känsligheten hos analysen. I de mindre studier som utförts har >75% av fallen detekterats med <0,5% falskt positiva resultat. Högriskresultat ska följas upp med invasiv testning. Mikrodeletioner i området på 22q11.2 varierar i storlek och placering. 85% av patienterna har en 3 Mb deletion och resten har mindre deletioner (1,5-2Mb) på olika ställen i samma område. Harmony är designad att upptäcka både den vanligaste deletionen samt de ovanligare, mindre deletionerna.

1.