



Неинвазивен пренатален тест

Проверете до 96 генетични заболявания  
в целия геном



Проведени над 5 милиона теста

[www.niftytest.com](http://www.niftytest.com)



# Въведение в NIFTY®

**За надеждни и ранни отговори за генетичното здраве на плода без риск от спонтанен аборт при инвазивни процедури**

През последното десетилетие развитието на науката генетика и огромният напредък в генетичните технологии промениха способността ни да разбираме болестите, да поставяме диагнози и да осигуряваме ефективно лечение. Трансформирайки света на пренаталните изследвания, с появата на нови ДНК-неинвазивни пренатални тестове (NIPT) се въведе изключително точна скринингова стратегия за установяване на фетални анеуплоидии.

Тестът NIFTY® (Неинвазивен фетален тест за тризомия) е един от първите неинвазивни пренатални тестове, с който започнаха клинични изпитвания през 2010 г., след което беше пуснат в търговската мрежа през 2013 г. Осигурявайки скрининг за най-често срещаните тризомии, наблюдавани при раждането, както и възможност за провеждане на различни изследвания на полови хромозомни анеуплоидии и определени хромозомни делеции/дупликации, NIFTY® гарантира въвеждането на значително по-силни индикатори за установяване на риск от традиционните скринингови процедури и се използва като един от най-всеобхватните неинвазивни пренатални тестове на пазара.

До момента са проведени над 5 000 000 NIFTY® тестове в целия свят. Тестът NIFTY® се предлага от BGI, една от водещите световни организации в областта на геномиката.

**Валидиран от изпитване при над 147 000 случая на бременност**

Неинвазивен пренатален тест за тризомия 21, 18 и 13  
- Клиничен опит от 146 958 случая на бременност  
- Wei Wang et al, Journal of Ultrasound in Obstetrics and Gynecology

## Обзорен преглед

Изследвани проби

**5,000,000+**

Време за изпълнение

**<7** работни дни

Изследване от

**10<sup>та</sup> седмица**  
на бременността

Възможности за изследване

**96** генетични заболявания



Бременност с близнаци



Бременност след IVF процедура



Бременност с донорска яйцеклетка



Съобщаване за свободно циркулираща ДНК

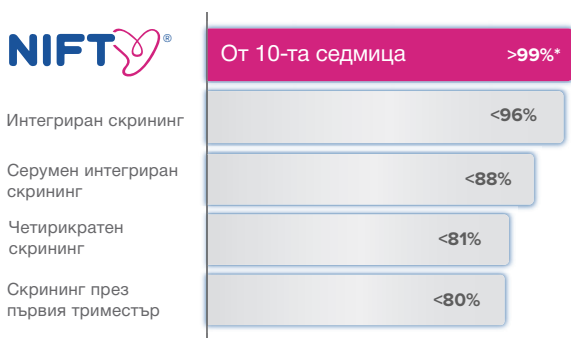


Съобщаване на пола (по избор)

# Защо неинвазивен пренатален тест?

Вече съществуват много възможности за провеждане на пренатален скрининг. Въпреки това, в сравнение с неинвазивните пренатални тестове (NIPT), традиционните методи за провеждане на скрининг се характеризират с по-ниска точност и по-висока честота на фалшиво положителни резултати. Инвазивните диагностични изследвания, като амниоцентеза или вземане на проби от хорионни въси (CVS) са точни, но може да носят риск от спонтанен аборт. NIFTY® не представлява риск за майката или плода.

Сравнение на честотата на детекция между NIFTY® и традиционните скринингови изследвания\*



Сравнение на честотата на фалшиви положителни резултати между NIFTY® и традиционните скринингови изследвания\*



\* Неинвазивен пренатален тест за тризомия 21, 18 и 13 – Клиничен опит от 146 958 случая на бременност, Wei Wang и др., Wei Wang et al, Journal of Ultrasound in Obstetrics and Gynecology

\* Данни за точността, цитирани от различни публично достъпни източници на данни.

# Възможности с NIFTY®

Тестът NIFTY® е един от най-всеобхватните неинвазивни пренатални тестове на пазара, **предназначен за скрининг на всичките 23 хромозомни двойки**, който разполага с **гъвкав панел за изследване** с множество различни възможности за тестване според нуждите на партньора или пациента.

## ГЕНЕТИЧНИ ЗАБОЛЯВАНИЯ

### Тризомии

- ✓ Тризомия 21 (Синдром на Даун)
- ✓ Тризомия 18 (Синдром на Едуардс)
- ✓ Тризомия 13 (Синдром на Патау)
- ✓ Тризомия 9
- ✓ Тризомия 16
- ✓ Тризомия 22

### Полови хромозомни анеуплоидии

- ✓ Монозомия X (синдром на Търнър)
- ✓ ХХУ (синдром на Клайнфелтер)
- ✓ ХХХ (тройна-Х)
- ✓ ХУУ кариотип

### 84 Синдроми на делеции/дупликации, включително

- ✓ 5p (синдром на Cri-du-Chat)
- ✓ 1p36
- ✓ 2q33.1
- ✓ Синдром на Prader-Willi/Angelman (15q11.2)
- ✓ Синдром на Якобсен (11q23)
- ✓ Синдром II на DiGeorge (10p14-p13)
- ✓ 16p12
- ✓ Синдром на Ван дер Вуд (1q32.2)



# Защо да избира NIFTY®?

По-голямата точност и по-ниската честота на фалшиво-положителни резултати на неинвазивния пренатален тест в сравнение с традиционните скринингови изследвания може да доведе до по-ниска степен на тревожност и по-малък брой на инвазивните процедури, предизвикани от фалшиво положителни резултати.\*



## Безопасен

Неинвазивен без риск от спонтанен аборт

## Лесен

Тест с малко количество (10 мл.) кръвна проба от майката още през 10-та седмица на бременността

## Точен

Доказана чувствителност > 99% за T21, T18 и T13 въз основа на изпитване при 147 000 бременни жени

## Надежден

Проведени над 5 000 000 NIFTY® теста до момента от лекари в над 80 страни

## Подробен

Възможности за скрининг на 96 различни генетични заболявания

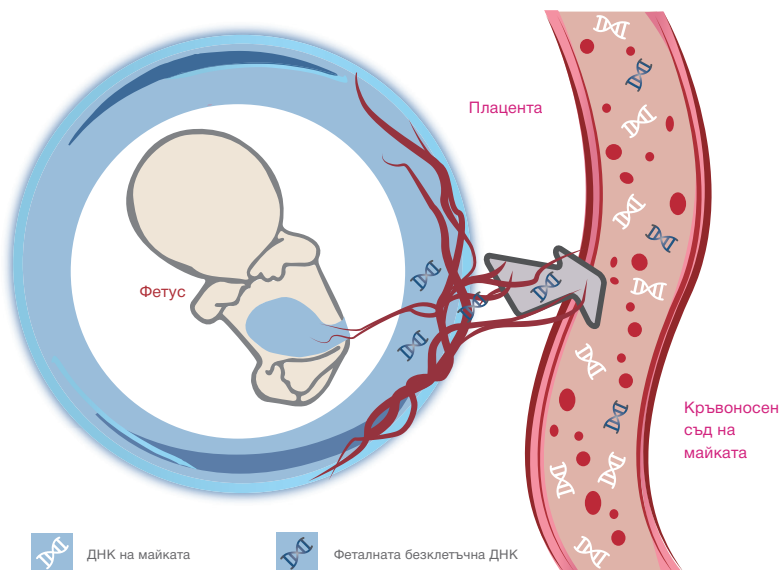
Посетете ни на [www.niftytest.com](http://www.niftytest.com)

За запитвания, моля, изпратете имейл на [info@bgi.com](mailto:info@bgi.com)

# Методология на NIFTY®

## БЕЗКЛЕТЪЧНА ДНК И БЕЗКЛЕТЪЧНА ФЕТАЛНА ДНК

Фрагментите на безклетъчна ДНК (cfDNA) представляват къси ДНК фрагменти, които може да се наблюдават докато циркулират в кръвта. По време на бременността фрагментите на cfDNA, произхождащи както от майката, така и от плода, присъстват в кръвообръщението на майката. Феталната безклетъчна ДНК (фетална cfDNA) присъства само като незначителен компонент от общата cfDNA в майчината плазма, което представлява значително техническо предизвикателство при някои методи за детекция с неинвазивния пренатален тест.



## КАКЪВ Е МЕХАНИЗЪТ НА ДЕЙСТВИЕ НА NIFTY®?

За NIFTY® трябва да се вземе малка проба от 10 мл. кръв от майката. След това се анализира феталната cfDNA в кръвта на майката за откриване на хромозомни аномалии. Ако е налице анеуплоидия, ще се установи малко повишение или дефицит в структурата на засегнатата хромозома.

NIFTY® се справя ефективно със затрудненото измерване на малките инкременти в специфичната концентрация на хромозомната ДНК с помощта на технология за масово паралелно секвениране (MPS). Това означава, че NIFTY® секвенира милиони фрагменти както от фетална, така и от майчина ДНК при всяка проба. С помощта на технологията за секвениране на целия геном и четири различни биоинформатични подхода за анализ, патентно защитени, тестът NIFTY® може да анализира данни в целия геном и да сравни хромозомите в изследваната проба с оптимални референтни хромозоми, за да определи точно наличието на генетична аномалия. Като част от процедурите за контрол на качеството на теста NIFTY®, в доклада за всеки тест се посочва **% на феталната cfDNA**.

За разлика от методите на „прицелното секвениране“, използвани в други неинвазивни пренатални тестове, методологията на теста NIFTY® позволява да бъдат получени много точни резултати независимо от клиничните симптоми на пациента, както и по-широк спектър от възможности за изследване, включително тризомия, полова хромозомна анеуплоидия и синдроми на делеции и дупликации.

# Въведение в генетичните заболявания, изследвани с NIFTY®

## ТРИЗОМИИ

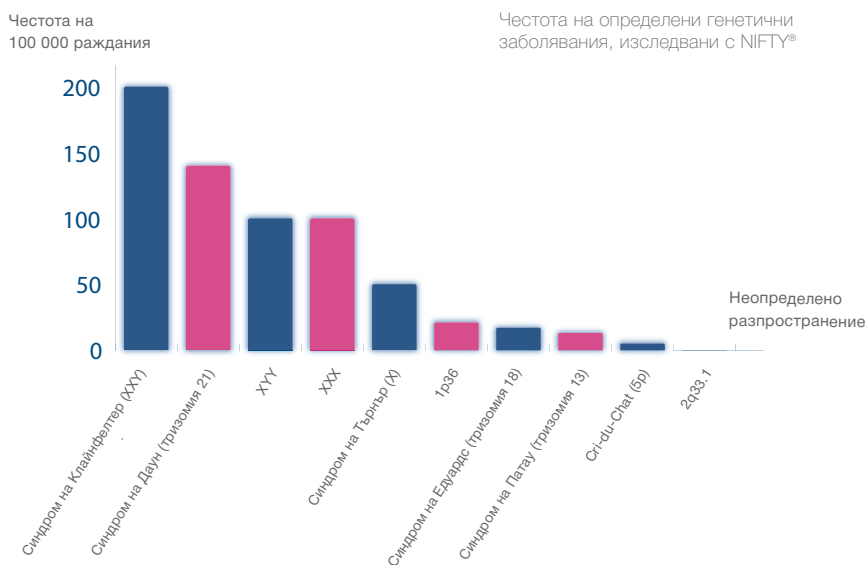
Тризомия е вид анеуплоидия, при която вместо обичайната двойка се наблюдават три хромозоми. Тризомия 21 (синдром на Даун), тризомия 18 (синдром на Едуардс) и тризомия 13 (синдром на Патау) са трите най-често срещани автозомни хромозомни анеуплоидии при живородени. Тези хромозомни състояния са причинени от наличието на допълнително копие или частично копие съответно на хромозома 21, 18 или 13. Този допълнителен генетичен материал може да причини дисморфични особености, вродена малформация и различни степени на интелектуална недостатъчност.

## СИНДРОМИ НА ДЕЛЕЦИЯ/ДУПЛИКАЦИЯ

Синдромите за делеция/дупликация се определят като група от клинично разпознаваеми нарушения, характеризирани се с малка делеция или дупликация на хромозомния сегмент. Размерът и мястото на делецията/дупликацията определят кои клинични характеристики се проявяват и с каква тежест. Клиничните особености може да включват забавяне на развитието и интелектуална недостатъчност, разлики в растежа, проблеми в поведението, трудности в храненето, нисък мускулен тонус, припадъци, дисморфични особености и модел на различни малформации.

## ПОЛОВИ ХРОМОЗОМНИ АНЕУПЛОДИИ

Половата хромозомна анеуплоидия се определя като числена аномалия на X или Y хромозома с добавяне или загуба на цяла X или Y хромозома. Въпреки че повечето случаи на полова хромозомна анеуплоидия обикновено са леки, без интелектуална недостатъчност, някои имат добре установен фенотип, който може да включва физически отклонения, забавяне на ученето и безплодие.



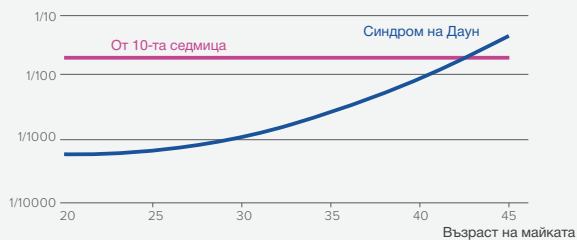
\*Използвани са данни от различни, публично достъпни източници.

# Синдроми на микроделеция/ дупликация

## Проверка за 84 различни синдрома на микроделеция/дупликация

Освен често срещаните хромозомни анеуплоидии, синдромите на хромозомна микроделеция/дупликация (наричани също вариации на хромозомни копия или CNV) също може да бъдат причина за сериозни вродени дефекти и здравословни проблеми. Разпространението на тези заболявания варира от 1/4 000 до 1/200 000, с размери на фрагментите от 100К до над 10М. При бременни жени под 40 години вероятността да бъдат засегнати от микроделеции може дори да бъде по-висока от тази при синдром на Даун.

Честотата на микроделециите може да бъде по-голяма от тази на синдрома на Даун при бременни жени на възраст под 40 години



Snijders, et al. ultrasound obstet gynecol 1999



Американската колегия по медицинска генетика и геномика (ACMG) препоръчва на медицинските специалисти да информират всички бременни жени за наличието на скрининг с неинвазивни пренатални тестове за клинично значими микроделеции, в случай че може да се извършат консултации относно риска, ползите и ограниченията.\*



# Изисквания към пробите

Вид проба	Количество	Изисквания	Транспортиране
Кръв от майката	10 ml	Внимателно обърнете епруветката нагоре-надолу десет пъти веднага след вземане на кръвната проба	Съхранени и изпратени при температура между 6~35°C до 4 дни. По време на транспорта епруветките трябва да бъдат изправени.

## Провеждане на изследването

1



Провеждане на генетична консултация преди теста; уверете се, че пациентът е предоставил информирано съгласие за провеждане на теста

2



Обсъждане и потвъряване на Формуляра за съгласие/ Формуляра с искане за NIFTY® от пациента

3



Вземане на кръв

4



Изпращане на сканирани копия на Формуляра за съгласие/Формуляра с искане за NIFTY® и информационния лист на BGI

5



Уговаряне на вземането на кръвната проба от куриер

6



Изпращане на Формуляра за съгласие/ Формуляра с искане за NIFTY® заедно с кръвната проба до лаборатория BGI

7



Получаване на резултатите до 10 работни дни

8



Провеждане на генетична консултация след теста и предоставяне на указания за прием на лекарства, ако е необходимо

Началото на използването на NIFTY® е бърз и прост процес.

# Показания

За да се подложи на тест NIFTY®, бременната жена трябва да получи изчерпателна информация относно неинвазивното пренатално изследване и ненасочваща консултация относно човешката генетика от квалифициран здравен специалист. Тестът NIFTY® се предлага от десетата седмица на бременността.

NIFTY® е подходящ при пациенти с някое от следните показания, но не само:

- ✓ Възраст на майката 35 години или повече при раждането
- ✓ Противопоказания за инвазивно пренатално изследване, като плацентна превия, риск от спонтанен аборт, HBV инфекции др.
- ✓ Анамнеза за предишна бременност с хромозомна аномалия
- ✓ Фетални ултразвукови находки, сочещи повишен риск от T21, T18 или T13
- ✓ Изисква се потвърждаване на резултати от предходен скрининг
- ✓ Пациентката е приемала IVF лечение или е имала няколко аборта

NIFTY® не е подходящ при пациенти със следните показания:

- ✗ Мозаицизъм на майката, плода и/или плацентата (смесица от клетки с нормални и абнормни хромозоми по време на бременността)
- ✗ Балансирана или небалансирана транслокация и хромозомна инверсия
- ✗ Пациенти подложени на кръвопреливане до една година преди датата на изследването
- ✗ Пациенти претърпели операция за трансплантация
- ✗ Пациенти приемали терапия със стволови клетки
- ✗ Синдром на изчезващия близък (с установено спиране на развитието след 8 седмица на бременността и/или до 8 седмици преди изследването с NIFTY®)



# Клинично валидиране

**NIFTY® е валидиран с едно от най-големите изпитвания в света за клинични показатели на неинвазивния пренатален тест и над 40 други публикувани доклади**

Неинвазивен пренатален тест за тризомия 21, 18 и 13 – Клиничен опит при 146 958 случая на бременност  
Wei Wang et al, Journal of Ultrasound in Obstetrics and Gynecology

## Популация на изпитването

Жени на възраст 17-46 г., средна възраст 30.9 г.  
Гестационна възраст при изследването 9-36 седмици, средно 18,7 седмици  
Пробите са взети между м. януари 2011 и м. август 2013 г.

## Дизайн на изпитването

147 314 заявки за неинвазивен пренатален тест, получени от 508 медицински центрове за скрининг на фетална тризомия 21, 18 и 13 с помощта на секвениране на целия геном с ниско покритие на безклетъчна плазмена ДНК. Резултатите от неинвазивния пренатален тест са валидирани чрез потвърждение с кариотипиране или проследяване на клиничните резултати. Всички участници са преминали генетична консултация преди и след изследването.

## Обзорен преглед на изпитването



При строгите протоколи на NIFTY®, високата ефективност на неинвазивния пренатален тест, демонстрирана от ранни валидиращи изпитвания, може да се поддържа в голям обем клинични услуги

## Резултати от изпитването


Обща извадка с известни резултати от бременността: 112 669

Тризомия	Общ брой участници	Чувствителност	Специфичност	Положителна прогнозна стойност	Отрицателна прогнозна стойност
T21	720	99.17%	99.95%	92.19%	99.99%
T18	167	98.24%	99.95%	76.61%	100%
T13	22	100%	96.96%	32.84%	100%
ОБЩО	909	99.02%	99.86%	85.27%	99.99%



Прочетете всички публикувани клинични данни за тест NIFTY® на [www.niftytest/healthcare-providers/clinical-data/](http://www.niftytest/healthcare-providers/clinical-data/)





ISPD признава, че неинвазивният пренатален тест може да бъде полезен при скрининг на жени, изложени на висок риск от тризомия 21, с подходящи генетични консултации. Положителният тест трябва да бъде потвърден с инвазивно изследване.

Източник: ISPD (Международно дружество за пренатална диагностика)

NSGC поддържа провеждането на неинвазивен пренатален тест като една от възможностите при пациентки с повишен риск от някои хромозомни аномалии. Пациентките с абнормни резултати от неинвазивния пренатален тест или с други фактори, предполагащи хромозомна аномалия, трябва да получат генетична консултация и да им бъде предоставена възможност за стандартно потвърждаващо диагностично изследване.

Източник: NSGC (Национално дружество на генетичните консултанти)

BGI е основана през 1999 г. като нестопанска изследователска организация в подкрепа на Проекта за човешкия геном. През годините BGI се превърна в мултинационална геномна компания със сериозна дейност в глобален мащаб, включително лаборатории за секвениране, базирани в САЩ, Европа, Хонконг и континентален Китай.

BGI предлага богато портфолио от продукти за трансформативни генетични тестове за основни заболявания, което дава възможност на лекарите и пациентите по целия свят да реализират обещанието за здравеопазване, основаващо се на геномика. Услугите и решенията на BGI са достъпни в повече от 80 страни в целия свят.



[www.bgi.com](http://www.bgi.com)





Овържете се с нас:

[info@bgi.com](mailto:info@bgi.com)

[www.niftytest.com](http://www.niftytest.com)

Следете последните ни новини:



[@niftytest\\_](https://twitter.com/niftytest)



[NIFTY test](https://www.facebook.com/NIFTYtest)

Представител за България:

**КАРИОВОЙС ЕООД**



[contact@caryovoice.com](mailto:contact@caryovoice.com)



[www.niftytest.com/bg](http://www.niftytest.com/bg)



+359-877-988-347

**Информацията е предназначена само за квалифицирани медицински специалисти.**

Информацията не може да замести съветите на квалифицирани медицински специалисти и се използва само за справка.

NIFTY® не е диагностичен тест. NIFTY® се използва за скрининг на специфичните генетични заболявания, изброени в тестовия панел (избрани за изследване). Целта на NIFTY® е да определи дали бременността е засегната от някое от изброените генетични заболявания. Ако резултатът от теста показва наличие на висок риск, трябва да се извърши допълнително потвърждаващо диагностично изследване за окончателно диагностициране на всички състояния от квалифицирани медицински специалисти.

Всички планове за лечение на пациента се препоръчват и изпълняват само от квалифицирани медицински специалисти.

BGI препоръчва винаги да се провеждат ненасочващи генетични консултации и да се дават указания на пациентите преди провеждането на генетични изследвания и при преглед на резултатите с пациента.

Точността на генетичното изследване може да бъде повлияна от определени клинични фактори. Следователно резултатите от изследванията трябва винаги да се интерпретират в контекста на друга клинична и фамилна информация на пациента.

Информираното съгласие на пациента трябва да бъде получено преди изследването.

Наличностите на теста може да са различни в отделните региони. Тестът не се продава в САЩ.

© 2019 BGI. Всички права запазени.  
NIFTY® е регистрирана търговска марка на BGI.