



**NIFT**   
by **GENEPLANET**

---

**Wartość NIPT  
w opiece prenatalnej**

---

## Wprowadzenie

Rozwój w dziedzinie genetyki i ogromne postępy w technologiach genetycznych w ostatnim dwudziestoleciu poszerzyły naszą zdolność do rozumienia i diagnozowania chorób oraz zapewniania skutecznego leczenia również w okresie prenatalnym.

Przełomowe w świecie badań prenatalnych pojawienie się nowych nieinwazyjnych badań prenatalnych opartych na DNA (NIPT) wprowadziło bardzo dokładną strategię badań przesiewowych w kierunku aneuploidii płodu. Pierwszy test kliniczny NIPT wykonano w 2010 r., a w pierwszym kwartale 2013 r. test ten został wprowadzony w Europie.

NIPT to badania przesiewowe odpowiednie dla niemalże każdej kobiety w ciąży, bez względu na wiek lub z góry określone ryzyko.

Testy te opierają się na analizie bezkomórkowych fragmentów DNA (cfDNA). cfDNA to krótkie fragmenty DNA krążące we krwi. W czasie ciąży, fragmenty cfDNA pochodzące zarówno od matki, jak i od płodu (cffDNA – bezkomórkowe DNA płodu), krążą we krwi matki.

## Porównanie z innymi testami przesiewowymi

Testy NIPT znacząco zmieniły prenatalną opiekę przesiewową ze względu na ich wyjątkową skuteczność. W porównaniu z innymi testami przesiewowymi NIPT charakteryzuje się znacznie wyższym wskaźnikiem wykrywalności i niższym odsetkiem wyników fałszywie dodatnich. Skutkuje to:

1. Mniejszą liczbą niepotrzebnych procedur diagnostycznych
2. Większą liczbą zdiagnozowanych prenatalnie nieprawidłowości chromosomowych

## Technologia NIFTY by GenePlanet

Technologia NIFTY by GenePlanet jest jedną z najczęściej stosowanych technologii NIPT na świecie, wykorzystując ją wykonano ponad 10 milionów testów.

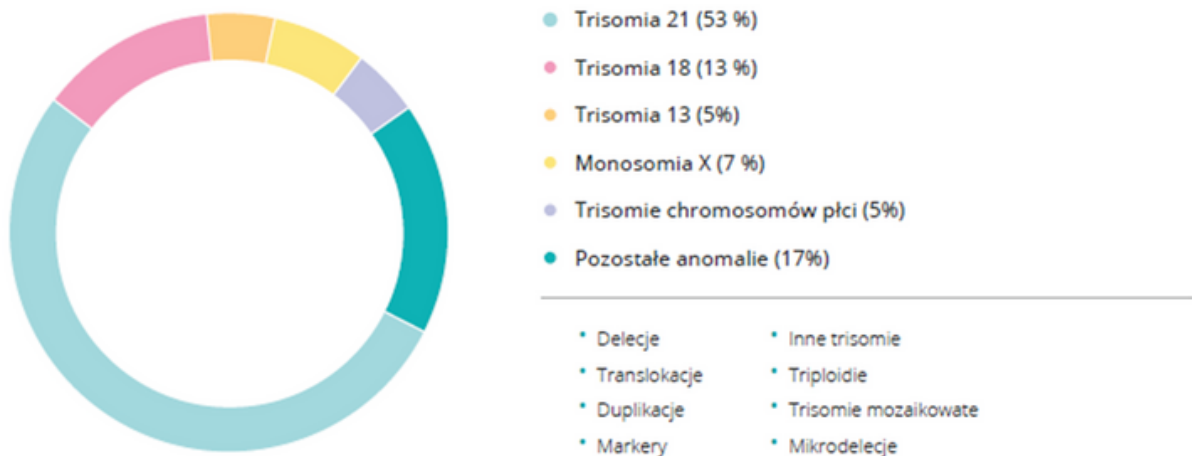
Test NIFTY by GenePlanet skutecznie eliminuje trudności w pomiarze małych przyrostów stężenia DNA specyficznego chromosomu. Wykorzystuje on technologię masywnego równoległego sekwencjonowania (MPS) do sekwencjonowania milionów fragmentów zarówno płodowego, jak i matczynego DNA z każdej próbki. Test NIFTY analizuje dane w całym genomie za pomocą technologii sekwencjonowania całego genomu i czterech różnych algorytmów analizy bioinformatycznej. Następnie porównuje chromosomy w badanej próbce z optymalnymi chromosomami referencyjnymi, aby dokładnie określić obecność dużej liczby nieprawidłowości genetycznych.

Technologia NIFTY została zwalidowana w ramach największego obecnie walidacyjnego badania klinicznego testów NIPT, w którym wzięło udział prawie 147 000 kobiet w ciąży. W badaniu oceniano technologię pod kątem wykrywalności najczęstszych trisomii obserwowanych przy urodzeniu (T21, T18 i T13) na poziomie 99,02%.

## Nieprawidłowości testowane za pomocą NIFTY by GenePlanet

- Trisomia 21 (53%)
- Monosomia X (7%)
- Trisomia chromosomów płci
- Inne anomalie:
  - Delecje
  - Translokacje
  - Duplikacje
  - Markery
  - Inne trisomie
  - Triploidie
  - Trisomie mozaikowe
  - Mikrodelecje

Schemat 1: Szacunkowe występowania nieprawidłowości chromosomalnych przy urodzeniu w Europie



NIFTY by GenePlanet umożliwia badanie przesiewowe pod kątem najczęstszych trisomii występujących przy urodzeniu (21, 18, 13), a także aneuploidii chromosomów płci, innych aneuploidii oraz zespołów delecji/duplikacji chromosomów. Liczba i rodzaj badanych nieprawidłowości zależy od wybranego pakietu testów.

### NIFTY Basic

- T21, T18, T13

### NIFTY Standard

- T21, T18, T13
- Aneuploidie chromosomów płci (X0, XYY, XXY, XXX)

### NIFTY Plus

- T21, T18, T13
- Aneuploidie chromosomów płci (X0, XYY, XXY, XXX)
- T9, T16, T22
- **60 zespołów delecji i duplikacji**
- 16 innych trisomii\*
- 22 monosomie\*
- Inne delecje i duplikacje\*

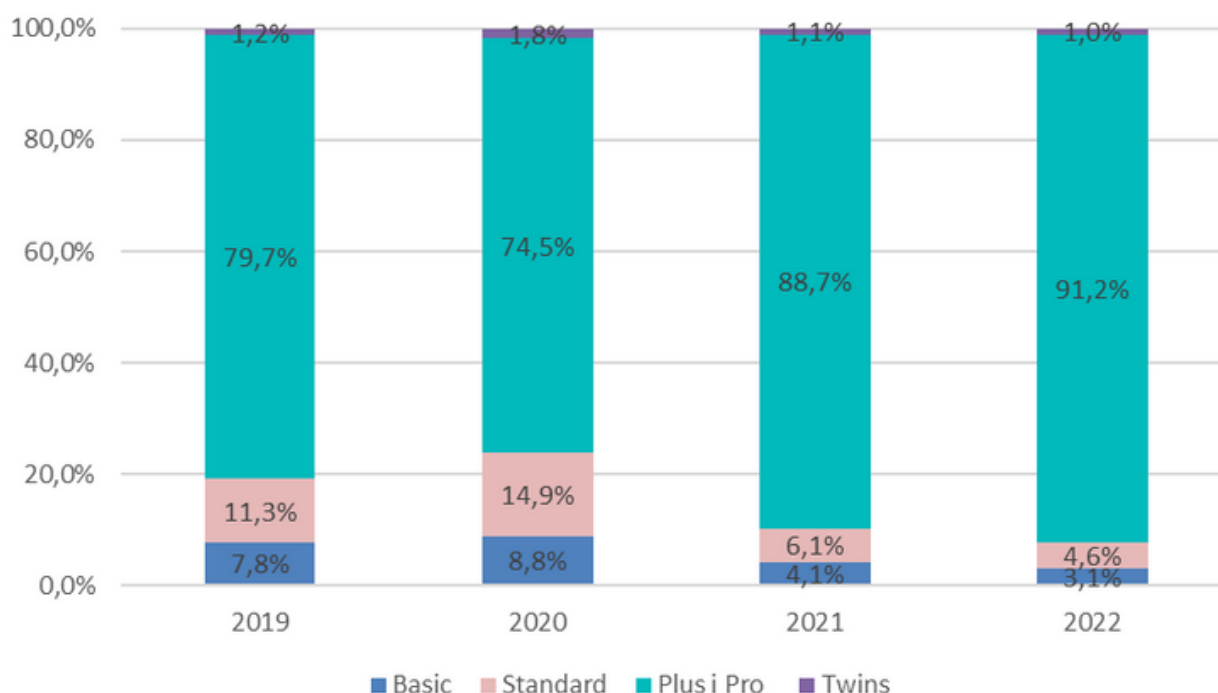
### NIFTY Pro

- T21, T18, T13
- Aneuploidie chromosomów płci (X0, XYY, XXY, XXX)
- T9, T16, T22
- **84 zespołów delecji i duplikacji**
- 16 innych trisomii\*
- 22 monosomie\*
- Inne delecje i duplikacje\*

W przypadku ciąży bliźniaczej można wykonać badanie NIFTY Twins, które ocenia ryzyko najczęstszych trisomii obserwowanych przy urodzeniu (T21, T18, T13).

\* Jeśli pacjent wybierze przypadkowe wyniki (delecje i duplikacje większe niż 5M par zasad).

Schemat 2: Struktura pakietów NIFTY by GenePlanet w Polsce w latach 2019–2022



Schemat 2 jednoznacznie wskazuje, że z roku na rok rośnie liczba bardziej kompleksowych pakietów (NIFTY Pro i NIFTY Plus), co wynika z rosnącej ogólnej świadomości na temat nieprawidłowości chromosomowych i możliwości testowania w czasie ciąży.

Korelacja pomiędzy wiekiem i pakietem wskazuje również, że wiedza na temat znaczenia testowania zespołu delecji i duplikacji poprawia się. Delecje i duplikacje należą do grupy zmian liczby kopii (CNV).

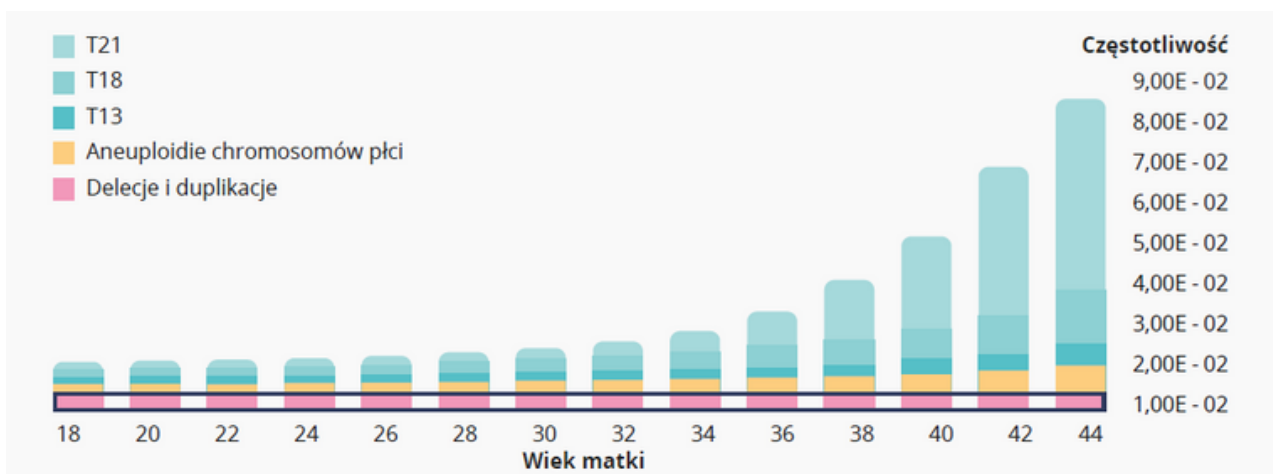
Od aneuploidii różnią się tym, że nie cały chromosom, a jedynie jego niewielkie części są albo duplikowane, albo wycinane – usuwane. Jednak nawet jeśli nieprawidłowość w przypadku zespołu delecji/duplikacji jest mniejsza, nie oznacza to, że objawy kliniczne są mniej nasilone.

Lekarze powinni również informować pacjentki o istotnej różnicy między CNV a aneuploidiami (takimi jak trisomia 21) oraz o ich korelacji z wiekiem. Występowanie delecji i/lub duplikacji nie jest istotnie skorelowane z wiekiem.

Oznacza to, że w przeciwieństwie do trisomii 21, która występuje wykładniczo częściej u starszych matek, CNV występują równie często niezależnie od wieku.

Poniższy wykres wyraźnie wskazuje wzrost częstości występowania T21, T18 i T13 wraz z wiekiem, podczas gdy częstość występowania CNV pozostaje taka sama niezależnie od wieku. Oznacza to, że młodsze kobiety również powinny rozważyć bardziej kompleksowy pakiet.

Schemat 3: Ogólne ryzyko różnych nieprawidłowości chromosomalnych w korelacji z wiekiem matki



## NIFTY by GenePlanet – struktura populacji

Poniższe tabele przedstawiają niektóre parametry populacyjne pacjentek wykonujących test NIFTY by GenePlanet.

Tabela 1: Średni wiek Polek wykonujących test NIFTY by GenePlanet

Średni wiek	
2019	33,49
2020	33,47
2021	33,02
2022	32,90

Trend jest oczywisty – z roku na rok średni wiek pacjentek decydujących się na test NIFTY by GenePlanet spada. Biorąc pod uwagę ogólną tendencję do wzrostu wieku matek, możemy stwierdzić, że świadomość znaczenia testów NIPT poprawia się również wśród populacji niskiego ryzyka.

Tabela 2: Ciężce IVF i test NIFTY by GenePlanet w Polsce

	2019	2020	2021	2022
TAK	5,12%	7,04%	7,96%	9,24%
NIE	94,88%	92,96%	92,04%	90,76%

Odsetek pacjentek po IVF wykonujących test NIFTY by GenePlanet charakteryzował się w ostatnich latach pozytywnym trendem, co jest zgodne z rosnącą liczbą kobiet w ciąży, które poczęły dzięki zapłodnieniu in vitro.

Tabela 3: Średni wiek ciążowy w przypadku pacjentek wykonujących test NIFTY by GenePlanet w Polsce

Średni tydzień ciąży	
2019	13,05
2020	13,20
2021	12,88
2022	12,78



Test NIFTY by GenePlanet można wykonać od 10. tygodnia ciąży, kiedy szanse na uzyskanie wymaganej frakcji płodowej (co najmniej 3,5% cffDNA) są bardzo wysokie.

Statystyka wskazuje, że średni wiek ciążowy w momencie wykonania testu NIFTY wynosi 12–13 tygodni. Odpowiada to zwykłym ramom czasowym wykonywania pomiaru przezierności karkowej, co prawdopodobnie wskazuje, że kobiety w ciąży często decydują się na wykonanie obu testów w podobnym czasie.

Przezierność karkowa jest bardzo precyzyjnym pomiarem ultrasonograficznym, który umożliwia również wykrycie nieprawidłowości morfologicznych, niekoniecznie będących następstwem nieprawidłowości genetycznych.

Podsumowując, najlepszym i najdokładniejszym badaniem przesiewowym w ciąży jest połączenie prenatalnych metod przesiewowych, takich jak NIPT oraz pomiar przezierności karkowej.

## Wyniki NIFTY by GenePlanet

W przypadku NIPT wyniku nie uzyskuje mniej niż 1% kobiet. Najczęstszą przyczyną jest niewystarczająca frakcja cffDNA, co często jest związane z podwyższonym wskaźnikiem masy ciała matki. Wynik badania NIFTY by GenePlanet może wykazać niskie lub wysokie ryzyko wystąpienia określonych nieprawidłowości chromosomalnych.

Okolo 2–3% wyników testu NIFTY by GenePlanet wskazuje na wysokie ryzyko urodzenia dziecka z jedną z badanych nieprawidłowości chromosomalnych.

Ponieważ NIFTY jest testem przesiewowym, wszystkie wyniki wysokiego ryzyka należy potwierdzić metodą diagnostyczną, taką jak amniopunkcja (złoty standard potwierdzania potencjalnych nieprawidłowości chromosomalnych płodu).

Tabela 4: Przegląd wyników wysokiego ryzyka testu NIFTY by GenePlanet w Polsce

Wyniki testu NIFTY by GenePlanet wskazujące na wysokie ryzyko	
T21	1,39%
T18	0,31%
T13	0,14%
X0	0,26%
XXX	0,06%
XYX	0,04%
XXY	0,11%
T9	0,01%
T16	0,04%
T22	0,03%
CNV	0,33%
Inne trisomie	0,09%
	<b>2,82%</b>

Test NIFTY by GenePlanet jest bardzo dokładny i ma bardzo wysoką pozytywną wartość predykcyjną w przypadku trisomii T21 (92,2%), chociaż wartość ta może się znacznie różnić w przypadku różnych nieprawidłowości genetycznych.

Najczęstsze przyczyny fałszywego wyniku testu NIFTY by GenePlanet:

- Mozaicyzm
- Zespół znikającego bliźniaka
- Kobieta w ciąży będąca nosicielką nieprawidłowości chromosomalnych, takich jak duplikacja chromosomów
- Brak odstawienia heparyny
- Kobieta w ciąży z nowotworem, zwłaszcza nowotworem złośliwym
- Ograniczenia techniczne
- Inne

Jedną z najczęstszych przyczyn występowania fałszywych wyników testu NIFTY by GenePlanet jest mozaicyzm, który może występować w następujących postaciach:

### Mozaicyzm łożyskowy i płodowy

Przedstawiony jako forma 1 na schemacie 4. Nieprawidłowość występuje w części komórek łożyska i płodu. Ponieważ cffDNA we krwi matki pochodzi z łożyska, istnieje duże prawdopodobieństwo, że test NIFTY firmy GenePlanet prawidłowo wykryje nieprawidłowość, co zostanie potwierdzone metodą diagnostyczną.

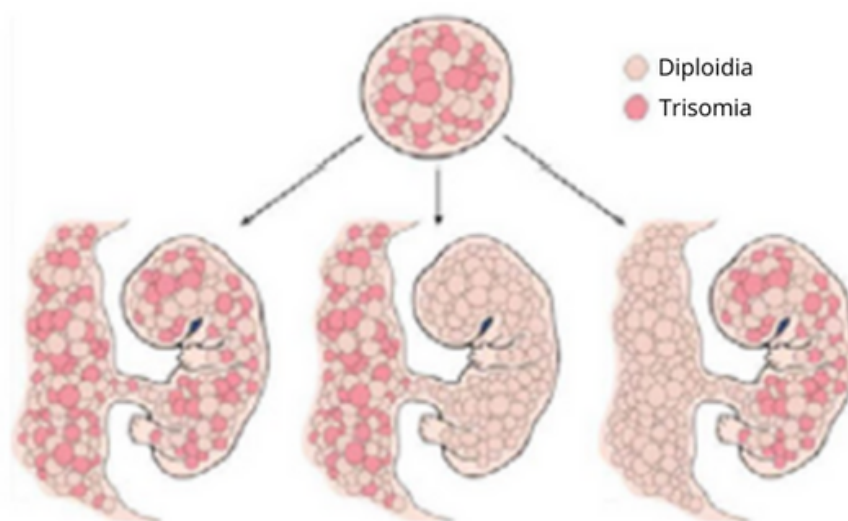
### Mozaicyzm łożyskowy

Przedstawiony jako forma 2 na schemacie 4. Nieprawidłowość występuje w części komórek łożyska, ale nie w komórkach płodu. Ponieważ cffDNA we krwi matki pochodzi z łożyska, istnieje duże prawdopodobieństwo, że test NIFTY firmy GenePlanet prawidłowo wykryje nieprawidłowość, nawet jeśli nie występuje ona u płodu. Spowodowałoby to fałszywie dodatni wynik testu NIFTY, a nieprawidłowość nie zostałaby potwierdzona metodą diagnostyczną.

### Mozaicyzm płodowy

Przedstawiony jako forma 3 na schemacie 4. Nieprawidłowość występuje w części płodowej, ale nie w komórkach łożyska. Ponieważ cffDNA we krwi matki pochodzi z łożyska, istnieje duże prawdopodobieństwo, że test NIFTY firmy GenePlanet nie wykryje nieprawidłowości, nawet jeśli występuje ona u płodu. Spowodowałoby to fałszywie ujemny wynik testu NIFTY.

Schemat 4: Przykłady form mozaikowych



Ujemna wartość predykcyjna, która wskazuje na prawdopodobieństwo, że pacjentka, która otrzymała wynik niskiego ryzyka w teście NIFTY by GenePlanet, nie ma dziecka z jedną z badanych nieprawidłowości chromosomowych, wynosi ponad 99%.

## Ochrona danych

Ochrona danych osobowych, których potrzebujemy do oceny akceptowalności próbki, jest jednym z najwyższych priorytetów firmy GenePlanet, jak opisano poniżej:

### **PROCES ZGODNOŚCI Z NORMĄ ISO 27001:**

- NORMA ISO 27001 jest w pełni zgodna z RODO
- Zestaw punktów kontrolnych i środków oznacza większe bezpieczeństwo danych i mniejsze ryzyko nadużyć
- Ustanowienie jasnego zakresu obowiązków
- Ujednolicona metodologia oceny ryzyka informacyjnego

### **UDOSTĘPNIANIE DANYCH W FORMIE ELEKTRONICZNEJ:**

- Dane pacjentki są udostępniane laboratorium za pośrednictwem opracowanego przez nas portalu
- Dostęp przyznany tylko upoważnionemu personelowi
- Dane pacjentki nie są przesyłane z jej próbką
- System przechowywany i przetwarzany w UE (rozwiązanie Microsoft Azure)

## NIFTY by GenePlanet jako usługa

NIFTY by GenePlanet jako usługa/jako jedyny dostawca testów NIFTY, który oferuje również opcję ubezpieczenia wyników NIFTY.

Ubezpieczenie obejmuje:

- Zwrot kosztów metody potwierdzenia w przypadku wyników testów NIFTY wysokiego ryzyka
- Zwrot kosztów w przypadku fałszywie ujemnego wyniku testu NIFTY zdiagnozowanego przed porodem
- Zwrot kosztów w przypadku fałszywie ujemnego wyniku testu NIFTY zdiagnozowanego po porodzie

W >96% przypadków NIFTY by GenePlanet generuje wyniki po pierwszym pobraniu krwi. Jeśli pierwsza próbka krwi nie przejdzie wszystkich kontroli jakości po dwóch analizach, oferujemy bezpłatnie dodatkowe pobranie krwi.

W zaledwie 0,069% przypadków nie możemy podać wyników nawet po analizie drugiej próbki krwi. W takim przypadku pacjentka otrzymuje zwrot kosztu testu.

Ponieważ firma GenePlanet chce udostępnić test wszystkim kobietom w ciąży, oferujemy również płatności ratalne.



[nift-geneplanet.com/pl](http://nift-geneplanet.com/pl) | [nifty.poland@geneplanet.com](mailto:nifty.poland@geneplanet.com)

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