

Fordele ved NIPT

> Sikker

Non-invasiv uden risiko for spontan abort

> Enkel

Blot en enkelt blodprøve

> Nøjagtig

Dokumenteret specificitet og følsomhed på over 99 %

> Pålidelig

Der er udført mere end 2.000.000 NIPT-test verden over

Testen omfatter

Trisomier

- ✓ Downs syndrom (trisomi 21)
- ✓ Edwards' syndrom (trisomi 18)
- ✓ Pataus syndrom (trisomi 13)

Kønnskromosomale aneuploidier (valgfrt)

- ✓ Turners syndrom (monosomi X)
- ✓ Klinefelters syndrom (XXY)
- ✓ Triple-X (XXX)
- ✓ XYY karyotype

Fosterets køn (valgfrt)

- ✓ Dreng/pige
- ✓ Tvillingegraviditeter: kun piger/mindst 1 dreng

Mikrodeletion (valgfrt)

- ✓ DiGeorges syndrom (22q11.2)

Yderligere oplysninger

Du kan finde yderligere oplysninger om NIPT og de omtalte syndromer på

www.fostertest.se/dk

Tal med din læge for at høre, om en NIPT-test er egnet for dig.

Life Genomics' laboratorium:

info@lifegenomics.se
+46 708 58 33 72

**Resultatet foreligger inden for ca. 8 hverdage.
Prøven kan tages i graviditetsuge 10 eller senere.**

Hvem egner NIPT-testen sig til?

Risikoen for, at dit barn fødes med en kromosomafvigelse som f.eks. Downs syndrom, afhænger af en række faktorer. Nogle af indikationerne for, at du kan have øget risiko for at få et barn med kromosomafvigelser, er angivet nedenfor.

- > Kræver tidlig forvisning om fravær af de mest almindelige kromosomafvigelser
- > Moren er 35 år eller derover på fødselstidspunktet
- > 1. trimester-screening viser øget risiko
- > Parental balanceret robertsonsk translokation med øget risiko for trisomi 13 eller trisomi 21
- > Tidligere graviditet med kromosomafvigelse
- > Mor befrugtet ved reagensglasmetoden eller har tidligere haft flere spontane aborter
- > Kontraindikation for invasive fostertest, f.eks. forliggende moderkage, risiko for spontan abort, HBV-infektion osv.

Harmony-fostertesten er godkendt til brug ved graviditeter med ét barn, tvillingegraviditeter og graviditeter opnået ved reagensglasmetoden (æg fra moren eller æg fra en donor).



Life Genomics AB
Odinsgatan 28, SE-411 03 Göteborg, Sverige
Tlf.: +46 708 58 33 72

FOSTERTEST.se

SIKKER OG PÅLIDELIG

NIPT er en **sikker, enkel** og **meget nøjagtig** screeningstest, der kan spore risikoen for visse genetiske sygdomme, herunder Downs syndrom, allerede fra graviditetsuge 10.



Over 2.000.000 test er udført verden over

harmony[®]
PRENATAL TEST
Clear answers to questions that matter.

Hvor kan jeg få taget testen?

www.fostertest.se/dk/fa-harmony/

NIPT-testen udføres ved hjælp af en almindelig blodprøve, der kan tages samtidig med den første ultralydsscanning.

FOSTERTEST.se

SIKKER OG PÅLIDELIG

Tillykke med graviditeten!

En graviditet er en af de mest fantastiske og spændende perioder i en kvindes liv. En graviditet giver en masse glæde og forventning, men også tanker og bekymringer om barnets sundhed. Med de seneste fremskridt inden for non-invasiv fosterscreening, hvor der anvendes genetisk analyse, kan NIPT teste risikoen for, at barnet har en af de mest almindelige genetiske afvigelser.

Hvad er trisomi?

I hver celle i kroppen har vi 46 kromosomer, der danner 23 par. Trisomi er en kromosomafvigelse, hvor der er et ekstra kromosom, dvs. tre i stedet for som normalt to (ét fra hver forælder). Trisomi kan forekomme i nogle eller alle celler i kroppen og kan medføre både fysiske og psykiske funktionsnedsættelser. Trisomi 21 (Downs syndrom) er en tilstand, der er kendetegnet ved en ekstra kopi af kromosom 21. Downs syndrom, Edwards' syndrom (trisomi 18) og Patau syndrom (trisomi 13) er de tre mest almindelige trisomier.

Syndrom	Estimeret forekomst (ved fødslen)
Trisomi 21 (Downs syndrom)	1/700
Trisomi 18 (Edwards' syndrom)	1/7.900
Trisomi 13 (Patau syndrom)	1/9.500
22q11.2 (DiGeorges syndrom)	1/4.000

Reference: Oxford Desk Reference: Clinical Genetics, Helen V. Firth og Jane A. Hurst. Oxford University Press, 2005.

Hvad er NIPT?

NIPT (non-invasiv prænatal test) er en enkel, sikker og meget pålidelig fostertest, der analyserer sandsynligheden for trisomi 21, 18 og 13 med en følsomhed og en specificitet på over 99 %, sammenholdt med 79 % for 1. trimester-screeningen. Se tabellen nedenfor. NIPT-testen kan også teste for kønskromosomale aneuploidier, hvis det ønskes. NIPT-testen kan tages allerede fra graviditetsuge 10. NIPT-testen kan også bestemme barnets køn.

Hvordan fungerer NIPT?

NIPT-testen er baseret på en blodprøve, som tages efter graviditetsuge 10, hvor der foretages analyse af fosterets dna, som cirkulerer i morens blod, for at undersøge, om der er for mange eller for få kromosomer.

Under en graviditet kommer der dna fra fosteret og moderkagen ind i morens blodbane. Dna'et analyseres, og når resultatet foreligger, er det let at beregne antallet af kromosomer hos fosteret. Til forskel fra 1. trimester-screeningen, hvor der ses på de tre proteinmarkører, undersøger NIPT præcis dét, du gerne vil vide.

Der skal foretages ultralydsscanning for at datere graviditeten og bestemme antallet af fostre. NIPT er en screeningstest, og et højrisikoresultat bør bekræftes med en fostervandsprøve.

Hvordan skiller NIPT sig ud fra andre fostertest?	Non-invasiv prænatal test (NIPT)	1. trimester-screening	Fostervandsprøve
Screeningstest	✓	✓	
Non-invasiv	✓	✓	
Detektionsrate for T21 > 99 %	✓ >99/100 (>99%)	90/100 (90%)	✓ >99/100 (99%)
Detektionsrate for T18 > 99 %	✓		✓
Detektionsrate for T13 > 99 %	✓		✓
Falsk-positiv rate < 0,1 %	✓ <1/1600 (<0,1%)	1/20 (5%)	✓ <1/1600 (0,1%)
Individuel risikoscore	✓	✓	
Oplysning om køn og kønskromosomale aneuploidier	✓		✓
Vurdering af mikrodeletion 22q11.2	✓		



harmony
PRENATAL TEST

Clear answers to questions that matter.

