

Jedną z dostępnych metod badania ewentualnych wad genetycznych płodu jest przesiewowy test NIFTY, dostępny w 3 wariantach: Basic, Standard i Plus. W porównaniu z tradycyjnymi testami przesiewowymi daje on wyższą dokładność i mniejszą liczbę wyników fałszywie dodatnich (wskaźnik na poziomie 0,1 procent, już od 10. tygodnia ciąży).

Poniżej pełne statystyki testu na podstawie największego do tej pory badania skuteczności NIPT:

TRISOMIA	TP*	CZUŁOŚĆ	DOKŁADNOŚĆ	PPV*	NPV*
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%
TOTAL	909	99.02%	99.86%	85.27%	99.99%

*TP - Wyniki prawdziwie pozytywne, PPV - Wartość predykcyjna dodatnia, NPV - Negatywna wartość predykcyjna

Zhang H. et al.: Non-Invasive Prenatal Testing for Trisomy 21, 18 and 13 – Clinical Experience from 146,958 Pregnancies, *Journal of Ultrasound in Obstetrics and Gynecology*.

Test NIFTY wykonało ponad 5 mln kobiet na całym świecie. Jako test przesiewowy jest w stanie z dokładnością powyżej 99% stwierdzić ryzyko występowania zaburzeń genetycznych.

Skorzystanie z niego może być bardzo pomocne – zwłaszcza dla kobiet, które obawiają się inwazyjnych procedur diagnostycznych, takich jak amniopunkcja lub biopsja kosmówki, niosących ze sobą ryzyko poronienia.

Test NIFTY statystycznie niweluje nieuzasadnione amniopunkcje.

	Test złożony	Inny test genetyczny (1)	Inny test genetyczny (2)	NIFTY by GENEPLANET
Wykrywalność	80%	99%	99%	99%
Fałszywie pozytywne wyniki	5%	0,06%	<0,1%	0,05%
Dodatnia wartość predykcyjna (T21)	3%	80,9%	90,9%	92,2%
Wynik o wysokim ryzyku	100	100	100	100
Wyniki prawdziwie pozytywne	3	81	91	92
Wyniki fałszywie pozytywne	97	19	9	8
NIEUZASADNIONE AMNIOPUNKCJE				

Test jest dostępny dla każdej pacjentki, ale jest szczególnie wskazany gdy:












- Istnieje indywidualna lub rodzinna historia zaburzeń chromosomalnych.
- Kobieta ma 35 lat lub więcej.
- Wyniki innych badań pierwszego trymestru wskazują na zwiększone ryzyko aneuploidii.

Test Nifty analizuje podstawowe trisomie, zaburzenia chromosomów płciowych i rozpoznaje płeć.

Ponadto, wersja Plus zapewniają bardzo szeroki zakres analizy innych zaburzeń genetycznych.

Laboratorium usytuowane na terenie Unii Europejskiej, w Zagrzebiu, umożliwia sprawną i bezproblemową logistykę i krótszy czas oczekiwania na wyniki (6-10 dni, w praktyce bliżej 6 dni). Natomiast aplikacja internetowa służąca do wprowadzania danych pacjentki, umożliwia nie tylko monitorowanie próbki i zapewnia dostęp do historii pobrań w dowolnym miejscu i czasie, ale także niweluje niepotrzebną ilość papierowych dokumentów.

Rodzaje i opcje testu NIFTY poniżej:

Zaburzenia	NIFTY Basic	NIFTY Standard	NIFTY Plus	NIFTY Twins
Trisomie Trisomy 21 (zespół Downa) Trisomy 18 (zespół Edwardsa) Trisomy 13 (zespół Patau)				
Aneuploidie chromosomu płci Monosomia X (zespół Turnera) XXY (zespół Klinefeltera) XXX XYY				
Identyfikacja płci Męski / żeński / Wykrywanie chromosomów Y				
Trisomie Trisomia 9 Trisomia 16 Trisomia 22				
60 delecji i duplikacji				
Dodatkowe/ przypadkowe odkrycia			