

1. Testa nosaukums

NEINVAZĪVS PRENATĀLS TESTS (NIPT)

2. Angļu val. - Noninvasive Prenatal Test (NIPT)

3. Īss raksturojums

Augļa hromosomu analīze. Analizējamais materiāls ir mātes asinis, tādēļ tests notiek neinvazīvi.

Izmeklējums ļauj analizēt mātes asinsritē cirkulējošo augļa DNS, lai detektētu visbiežāk sastopamās (13., 18., un 21. hromosomas) trisomijas, kā arī citas hromosomu skaita izmaiņas un anomālijas, sākot no 10. grūtniecības nedēļas. NIPT testam ir augsta precizitāte un daudz mazāks viltus pozitīvo rezultātu īpatsvars salīdzinājumā ar līdz šim izmantotajām skrīninga metodēm. Šī precizitāte sniedz papildu pārliecību un ļauj izvairīties no nevajadzīgu invazīvu procedūru veikšanas. Ārsti NIPT testu var piedāvāt visām grūtniecēm (gan augsta, gan zema riska) kā ātru, uzticamu un precīzu skrīninga metodi.

Mātes asinis nelielā daudzumā sastopams augļa DNS, kas asinsritē nonāk no placentas šūnām. To iespējams izmantot, lai iegūtu informāciju par augļa hromosomu komplektu. Piemēram, ja papildus tiek detektēti 21. hromosomas DNS fragmenti, tas ar ļoti augstu precizitāti norāda uz iespējamu Dauna sindromu auglim.

Jāņem vērā, ka NIPT testam nav diagnostiskas vērtības, un pozitīva rezultāta gadījumos tas jāapstiprina ar invazīvu testu (biopsija vai amniocentēze).

Iespējamie rezultāti

Negatīvs

Pozitīvs uz kādu no izmeklētajām ģenētiskajām anomālijām

Nepietiekams augļa DNS īpatsvars (*Low Fetal Fraction*) - reti

Rezultāti nav iegūstami (nenotiek DNS amplifikācija) - ļoti reti

Par ģenētiskajām izmaiņām, ko iespējams noteikt ar NIPT testu un tehnisko specifiskāciju, kā arī testa ierobežojumiem konsultēties laboratorijā.

4. Metode – polimerāzes ķēdes reakcija ar tai sekojošu jaunākās paaudzes DNS sekvenēšanu (NGS).

5. Stobriņa marķējums, asiņu uzglabāšanas laiks, izmeklējamais materiāls

- Marķējums - speciāls stobrs.
- Izmeklējamais materiāls: asinis.
- Materiāla uzglabāšanas laiks:
 - istabas temperatūrā (15-25 °C) - 2 dienas;
 - ledusskapī (2-8 °C) - 2 dienas.

6. Referentās vērtības

Negatīvs