

## Fördelar med NIPT

### > Riskfritt

Icke-invasivt och därmed ingen risk för missfall

### > Enkelt

Endast ett blodprov behövs

### > Tillförlitligt

Bevisad specificitet och sensitivitet är över 99%

### > Välbeprövat

Över 1 400 000 NIPT-test har utförts globalt

#### Testet inkluderar

##### Trisomier

✓ Downs syndrom (Trisomi 21)

✓ Edwards syndrom (Trisomi 18)

✓ Patau syndrom (Trisomi 13)

##### Könskromosomaneuploidier (tillval)

✓ Turners syndrom (Monosomi X)

✓ Klinefelters syndrom (XXY)

✓ Trippel-X (XXX)

✓ XYY Karyotyp

##### Könsbestämning (tillval)

✓ Pojke/Flicka

✓ Vid tvillinggraviditet endast flickor / minst 1 pojke

##### Mikrodeletion (tillval)

✓ DiGeorges syndrom (22q11.2)

## Mer information

För mer information om NIPT och om avvikelserna omnämnda i denna broschyr, besök gärna

[www.fostertest.se](http://www.fostertest.se)

Tala även med din barnmorska eller läkare för att ta reda på om NIPT passar dig.

**Life Genomics laboratorium:**

info@lifegenomics.se  
0708-58 33 72

**Normal svarstid: inom 8 arbetsdagar.**

**Kan tas från och med 10 fullgångna graviditetsveckor.**

## Vem är NIPT lämplig för?

Sannolikheten för att ditt ofödda barn ska födas med genetiska avvikelser, såsom Downs syndrom, beror på ett antal riskfaktorer. Här går vi igenom vem NIPT är lämplig för och några av de vanligaste indikationerna på att du kan ha en ökad sannolikhet att få ett barn med kromosomavvikelser.

- Önskar tidig bekräftelse av frånvaro av de vanligaste kromosomavvikelserna
- Modern är 35 år eller äldre vid beräknat förlösningsdatum
- KUB indikerar en ökad risk
- Förälder bärare av balanserad robertsons translokation med förhöjd sannolikhet för trisomi 13 eller trisomi 21
- Tidigare graviditet med en kromosomal avvikelse
- Har genomgått IVF-behandling eller har tidigare råkat ut för flera missfall
- Kontraindikationer för invasiv fosterdiagnostik, såsom placenta previa, risk för missfall, HBV-infektion etc.

**Harmony är validerad för användning i enkel-, tvilling- och IVF-graviditeter, inklusive donerade ägg.**



**Life Genomics AB**

Odinsgatan 28, 411 03 Göteborg, Sverige  
Telefon: 0708-58 33 72

# FOSTERTEST.se

## RISKFRIKT OCH TILLFÖRLITLIGT

NIPT är ett säkert, enkelt och mycket tillförlitligt blodprov som undersöker sannolikheten för några av de vanligaste genetiska avvikelserna, såsom Downs syndrom, och kan utföras så tidigt som från vecka 10.



**Över 1 400 000 analyser utförda globalt**

**harmony**<sup>®</sup>  
PRENATAL TEST  
*Clear answers to questions that matter.*

## Var kan jag ta provet?

[www.fostertest.se/bestall-tid](http://www.fostertest.se/bestall-tid)

NIPT-testet analyseras genom ett vanligt blodprov som kan tas samtidigt eller efter en första ultraljudsundersökning.

# FOSTERTEST.se

## RISKFRIKT OCH TILLFÖRLITLIGT

### Äntligen gravid!

Graviditeten är en av de mest fantastiska och spännande tidpunkterna i en kvinnas liv. Den medför mycket glädje och förväntan men även funderingar och omtanke om det blivande barnets hälsa. Baserat på de senaste framstegen inom icke-invasiv foster-screening med genetisk analys kan NIPT-testet analysera sannolikhet för att ditt blivande barn bär på några av de vanligaste genetiska avvikelserna.

### Vad innebär en trisomi?

I alla våra celler i kroppen har vi en uppsättning av 46 kromosomer, ordnade i 23 par. En trisomi är en medicinsk beskrivning av att det finns en extra kromosom, alltså tre istället för det normala två (en var från de båda föräldrarna). Trisomi kan förekomma i några eller alla celler i kroppen, och kan medföra såväl fysiska som mentala handikapp för den drabbade. Downs syndrom kallas Trisomi 21, eftersom det orsakas av att det finns en extra kromosom i kromosompar nummer 21. Downs syndrom, Edwards syndrom (Trisomi 18) och Patau syndrom (Trisomi 13) är de tre vanligast förekommande trisomierna.

Avvikelse	Uppskattad förekomst (vid födelse)
<b>Trisomi 21</b> (Downs syndrom)	<b>1/700</b>
<b>Trisomi 18</b> (Edwards syndrom)	<b>1/7900</b>
<b>Trisomi 13</b> (Patau syndrom)	<b>1/9500</b>
<b>22q11.2</b> (DiGeorges syndrom)	<b>1/4000</b>

### Vad är NIPT?

NIPT (Non-Invasive Prenatal Test) är ett enkelt, säkert och mycket tillförlitligt prenataltest som mäter sannolikheten för trisomi 21, 18 och 13 med en känslighet på över 99%, jämfört med 79% för KUB. Se nedan tabell för ytterligare information. Man kan välja till analys av könskromosomavvikelser.

NIPT kan göras från och med 10 fullgångna graviditetsveckor.

Om du önskar kan NIPT även bestämma barnets kön.

### Hur fungerar NIPT?

NIPT utförs på ett blodprov som tas efter 10 veckors graviditet för att analysera DNA från fostret, som cirkulerar i moderns blod, för att undersöka om det förekommer för många eller för få kromosomer.

Under graviditeten passerar DNA från fostret och moderkakan ut i moderns blodomlopp. Detta analyseras, och utifrån resultatet kan man enkelt räkna fostrets kromosomer. Till skillnad mot KUB där man tittar på tre proteinmarkörer, undersöker man med NIPT exakt det som man är intresserad av att veta.

Ultraljud skall göras för att datera graviditeten och bestämma antal foster.

NIPT är ett screeningtest och högrisksvar bör konfirmeras med fostervattenprov.

Vad skiljer NIPT från andra prenatala tester?	Icke-invasivt Prenatalt Test (NIPT)	KUB	Foster-vattenprov
Screening-test	✓	✓	
Icke-invasivt	✓	✓	
Detektionsgrad för T21 >99%	✓ >99/100 (>99%)	79/100 (79%)	✓ >99/100 (99%)
Detektionsgrad för T18 >99%	✓		✓
Detektionsgrad för T13 >99%	✓		✓
Förekomst av falsk Positiv <0,1%	✓ <1/1600 (<0,1%)	1/20 (5%)	✓ <1/1600 (0,1%)
Ger en individuell riskbedömning	✓	✓	
Information om kön och könskromosomavvikelser	✓		✓
Mikrodeletion 22q11.2	✓		



**harmony**<sup>®</sup>  
PRENATAL TEST

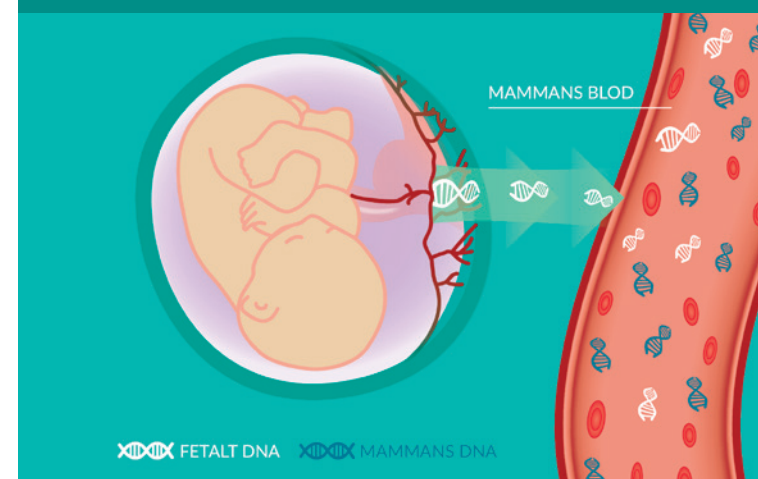
Clear answers to questions that matter.

TOTAL FREKVENSS  
AV FALSKT POSITIVA  
**<0.1%**  
Trisomi 21, 18, 13

ANALYS AV FETAL  
DNA-ANDEL  
**100%**  
av proverna

KÄNSLIGHET  
Trisomi 21  
**>99%**  
Falskt negativa <1%

### Fetalt DNA i mammans blod



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