

EIGENSCHAFTEN DES TESTS

- Der Test ist in erster Linie für den Nachweis von Trisomien der Chromosomen 21, 18 und 13 bestimmt.
- Der Test kann ab der 10 bis 23 Schwangerschaftswoche durchgeführt werden.
- Die Testergebnisse können ebenfalls Aufschluss über das Risiko für die Aneuploidien der Geschlechtschromosomen und über das Geschlecht des Fötus geben. Diese Informationen können allerdings nicht für eine Diagnose von geschlechtsgebundenen Krankheiten verwendet werden.
- Der Test kann zur Erkennung von Trisomien 21, 18 und 13 auch bei Zwillingsschwangerschaften eingesetzt werden.
- Der Test eignet sich auch für Schwangerschaften nach künstlicher Befruchtung (IVF) oder bei einer Eizellspende.
- Die Ergebnisse liegen normalerweise in 7 bis 10 Tagen oder spätestens in 14 Tagen vor. Die Testergebnisse müssen im Zusammenhang mit anderen klinischen und familiären Informationen interpretiert werden.
- Das Blut muss in ein Streck Röhrchen abgenommen werden und bei Raumtemperatur gelagert werden. Die Transportzeit beeinflusst die Qualität der Probe, daher ist es dringend empfohlen die Probe am selben Tag an das Labor zu schicken. Die Probe muss im Labor in 96 Stunden ankommen.

EINSCHRÄNKUNGEN DES TESTS

- Im Fall von Zwillingsschwangerschaften kann der Test nur Trisomien der Chromosomen 21, 18 und 13 detektieren.
- In sehr seltenen Fällen (2,5 %) ist aufgrund einer geringen Konzentration von fetaler DNA, unvorhergesehener Beschädigung der Probe oder Fehler im Analysenverfahren, eine erneute Blutabnahme erforderlich.
- Die Zuverlässigkeit des Tests kann durch folgende Faktoren beeinflusst werden: Übertragung von Fremdblut, Transplantation, Immuntherapie oder eine Therapie mit Stammzellen. Die Zuverlässigkeit des Tests wird ebenfalls durch Mosaizismus beeinflusst (Fötus, Plazenta oder Mutter).
- Im Fall einer Zwillingsschwangerschaft kann die Zuverlässigkeit des Tests durch das sogenannte „Vanishing Twin“ Syndrom beeinflusst werden. In diesem Fall ist es notwendig den NIFTY Test erst 8 Wochen nachdem der Zweite Fötus verschwindet durchzuführen.
- Der NIFTY Test ist kein diagnostischer Test, deswegen müssen alle Hochrisiko-Ergebnisse mit einer diagnostischen Methode (Fruchtwasseruntersuchung oder Chorionzottenbiopsie) bestätigt werden.

	Spezifität	Sensitivität
T21	99,95 %	99,17 %
T18	99,95 %	96,98 %
T13	99,96 %	100 %
Geschlecht	Geschlecht Nachweisrate von 98 %.	
Aneuploidien der Geschlechtschromosomen	Nachweisrate von 95 %.	
T9, T16, T22	Sensitivität und Spezifität wurden bisher noch nicht genau bestimmt, weil für eine korrekte statistische Bestimmung eine ausreichende Anzahl positiver Proben notwendig ist.	
Andere Genetische Störungen	Sensitivität und Spezifität wurden bisher noch nicht genau bestimmt, weil für eine korrekte statistische Bestimmung eine ausreichende Anzahl positiver Proben notwendig ist. Derzeit ist es möglich die folgende Syndrome zu erkennen: Katschenschrei-Syndrom, Prader-Willi/Angelman-Syndrom, Jacobsen-Syndrom, DiGeorge-Syndrom II, Van-der-Woude-Syndrom, 1p36, 2q33.1, 16p12.2 Mikrodeletions.	

Zusätzlich zu der Analyse der Chromosomen 21, 18, 13 und Geschlechtschromosomen ist jetzt auch die Analyse bestimmter Mikrodeletionen, Trisomien der Chromosomen 22, 16, 9, und der Anwesenheit des Van der Woude Syndroms möglich.

MIKRODELETIONEN

- **Es ist derzeit möglich, mit hoher Zuverlässigkeit die unten aufgeführten und beschriebenen Mikrodeletionen zu detektieren.**
- **Katzenschrei-Syndrom:** In 20.000 bis 50.000 Geburten hat ein neugeborenes Kind die Anomalie genannt Katzenschrei-Syndrom. Betroffene leiden unter verzögerter Entwicklung, geistiger Retardierung und schlechtem Muskeltonus. Der Grund dafür ist die Deletion eines Teils von Chromosom 5p, am häufigsten ein zufälliges Ereignis in der Bildung von Geschlechtszellen oder in der frühen Entwicklung des Fötus.
- **Mikrodeletion 1p36:** Deletion eines Teils des Chromosoms 1 p36 führt zur schweren geistigen Behinderung. Die meisten Betroffenen lernen nie sprechen, haben ein typisches Aussehen, einen schwachen Muskeltonus, Schluckbeschwerden, Schwierigkeiten mit Seh- und Hörvermögen und viele andere schwerwiegende Probleme. In etwa 20 % der Fälle ist das Syndrom ein Ergebnis der Vererbung von nicht betroffenen Eltern, die aber Träger von der Chromosomentranslokation sind. In den meisten Fällen ist die Ursache ein zufälliges Ereignis der Bildung von Geschlechtszellen.
- **Mikrodeletion 2q33.1:** In dem Fall, dass in der Formation von Geschlechtszellen der Eltern die Deletion eines Teils von Chromosom 2, Region q33.1 entsteht, hat das Kind viele Probleme, einschließlich langsames Wachstum, Lernschwierigkeiten, dünnes und schütteres Haar und Ernährungsprobleme. Der wahrscheinlichste Grund für all diese Probleme ist das fehlende Gen STAB2, das sich in diesem Bereich befindet.
- **Mikrodeletion 16p12.2:** Deletion am Chromosom 16p12.2 ist ein seltenes Phänomen, das mit sehr verschiedenen klinischen Merkmalen verbunden ist (Probleme bei der Ernährung, Ohrenentzündungen, Herzfehler, Minderwuchs...), die auftreten oder nicht auftreten können deshalb kann das Syndrom schwer erkennbar sein. Die Mehrheit der betroffenen Personen leidet an Entwicklungsverzögerungen und schlechteren kognitiven Fähigkeiten.
- **Angelman-Syndrom:** Angelman-Syndrom ist eine Konsequenz der Deletion des mütterlichen Chromosoms 15, der schwere intellektuelle und Entwicklungsstörungen, Schlafstörungen, Krämpfe und ruckartige Bewegungen verursacht. Betroffenen haben meistens Gleichgewichtsstörungen und Probleme beim Laufen, sind aber oft fröhliche Menschen und lachen viel. Das Syndrom erscheint bei 1 von 20.000 Neugeborenen.
- **Prader-Willi-Syndrom:** Das Prader-Willi-Syndrom ist das Ergebnis der Deletion eines Teils väterlichen Chromosoms 15 (15q11.2 - q13). Menschen mit diesem Syndrom haben einen schlechten Muskeltonus, sind Kleinwüchsig, unvollständige sexuelle Entwicklung, kognitive Behinderungen, Verhaltensprobleme und ein chronisches Hungergefühl, das zum übermäßigem Essen und lebensbedrohlicher Fettleibigkeit führen kann. Die Schätzungen über die Häufigkeit von Prader-Willi Syndrom stehen zwischen 1 in 15.000 bis 1 in 30.000 Neugeborenen.
- **DiGeorge-Syndrom:** DiGeorge Syndrom 2 ist eine Deletion des Chromosoms 10 (10p14). Menschen mit diesem Syndrom sind gekennzeichnet durch spezifische Gesichtszüge, verlangsamte Entwicklung, geringer Wachstum, Probleme mit der Nahrungsaufnahme und Lernschwäche. Die Ernsthaftigkeit der mit dem Syndrom verbündeten Probleme kann in einzelnen Fällen erheblich variieren.

TRISOMIEN

- **Trisomie des Chromosoms 22** ist meistens tödlich und ist die häufigste Ursache von Fehlgeburten im ersten Trimester der Schwangerschaft. Selten entwickelt sich die Schwangerschaft weiter bis zum zweiten Trimester und noch seltener bis auf die Geburt des Kindes. Wenn es zur Geburt kommt, überlebt der Neugeborene nur wenige Tage.
- **Trisomie des Chromosoms 16** ist die häufigste Trisomie, die Fehlgeburt verursacht. Die Geburt eines lebenden Kindes mit Trisomie von Chromosom 16 ist nicht möglich.
- **Trisomie des Chromosoms 9** ist tödlich, die meisten der Betroffenen sterben vor der Geburt oder kurz danach.

ANDERE GENETISCHE ANOMALIEN

- **Van-der-Woude-Syndrom** ist ein Gendefekt des Chromosoms 1, charakterisiert durch das gemeinsame Auftreten eines Grübchens oder eines Sinus der Unterlippe und einer Lippen- und/oder Gaumenspalte. Betroffene können auch eine Reihe von gesundheitlichen Problemen haben, wie angeborene Herzfehler, Herzgeräusche, Störungen des Gehirns, Verwachsungen zwischen der oberem und unterem Zahnfleisch und anderes. Die Schätzung der Inzidenz von Van-der-Woude Syndrom liegen zwischen 1: 100.000 und 1: 40.000.

Test-Optionen	NIFT Standard	NIFT Plus	NIFT Twins
Trisomien			
Down-Syndrom (Trisomie 21)	✓	✓	✓
Edwards-Syndrom (Trisomie 18)	✓	✓	✓
Patau-Syndrom (Trisomie 13)	✓	✓	✓
Aneuploidien der Geschlechtschromosomen			
Turner-Syndrom (Monosomie X)	✓	✓	
Klinefelter-Syndrom (XXY)	✓	✓	
Triple-X-Syndrom (XXX)	✓	✓	
XYY-Syndrom	✓	✓	
Trisomien			
Trisomie 9		✓	
Trisomie 16		✓	
Trisomie 22		✓	
Mikrodeletionen			
Katzenschrei-Syndrom (Del 5p)		✓	
Del 1p36		✓	
Del 2q33.1		✓	
Del 16p12.2		✓	
Prader-Willi/Angelman-Syndrom (15p11.2)		✓	
Jacobsen-Syndrom (11q23)		✓	
DiGeorge-Syndrom II (10p14-p13)		✓	
Genetische Anomalien			
Van-der-Woude-Syndrom (1q32.2)		✓	
Informationen über das Geschlechtschromosomen			
Junge / Mädchen / Y-Chromosom entdeckt	✓	✓	✓