

## 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 3 000 000 Harmony NIPT har utförts globalt

#### Testet inkluderar

##### Trisomier \*

- ✓ Downs syndrom (trisomi 21)
- ✓ Edwards syndrom (trisomi 18)
- ✓ Patau syndrom (trisomi 13)

##### Könskromosomavvikelse\* (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:

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

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

#### Life Genomics laboratorium:

info@lifegenomics.se  
031 749 36 50

**Normal svarstid inom 8 arbetsdagar.  
Provet tas från och med 10 fullgångna graviditetsveckor.**

## Vem är NIPT lämplig för?

Sannolikheten för att ditt 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 kromosomavvikelse.

- Du önskar tidig bekräftelse av frånvaro av de vanligaste kromosomavvikelserna
- Du som mamma är minst 35 år vid beräknat förlösningsdatum
- KUB indikerar en ökad risk
- En förälder har balanserad robertsonsk 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

**Över 3 000 000 analyser utförda globalt**

# FOSTERTEST.se

## RISKFRIKT OCH TILLFÖRLITLIGT

NIPT är ett **säkert, enkelt** och mycket **tillförlitligt** blodprov som undersöker sannolikheten för några av de vanligaste genetiska avvikelserna. Provet kan tas från 10 fullgångna graviditetsveckor.



## Var kan jag ta provet?

[www.fostertest.se/boka-nipt](http://www.fostertest.se/boka-nipt)

NIPT 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 fosterdiagnostik, kan NIPT analysera sannolikheten 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. Trisomi kan förekomma i några eller alla celler i kroppen, och kan medföra såväl fysiska som mentala handikapp för den drabbade. Downs syndrom (trisomi 21), Edwards syndrom (trisomi 18) och Patau syndrom (trisomi 13) är de tre vanligast förekommande trisomierna.

Avvikelse	Uppskattad förekomst (vid födsel)
<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>

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

### Vad är NIPT?

NIPT (Non-Invasive Prenatal Test) är ett enkelt, säkert och mycket tillförlitligt fostertest som kan göras från och med 10 fullgångna graviditetsveckor. NIPT 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, analys av barnets kön, samt mot en extra kostnad; analys av mikrodeletionsyndrom 22q11.2.

### Hur fungerar NIPT?

NIPT utförs på ett blodprov från mamman för att analysera DNA från fostret som cirkulerar i blodet. Utifrån resultatet kan man räkna och jämföra förhållandet mellan kromosomerna.

Till skillnad mot KUB där man tittar på ultraljud och proteinmarkörer i mammans blod, undersöker man med NIPT exakt det man är intresserad av; kromosomerna.

Ultraljud skall dock göras innan för att datera graviditeten, samt avgöra antal foster. NIPT är ett screeningtest och högrisksvar bör konfirmeras med fostervattenprov.

Vad skiljer NIPT från andra prenatala tester?	Icke-invasiv Prenatal Test (NIPT)	KUB	Foster-vattenprov
Screening-test	✓	✓	
Icke-invasivt	✓	✓	
Detektionsgrad för T21 >99%	✓ >99/100 (>99%)	90/100 (90%)	✓ >99/100 (99%)
Detektionsgrad för T18 >99%	✓		✓
Detektionsgrad för T13 >99%	✓		✓
Förekomst av falskt positiva svar	✓ <1/1600 (<0,1%)	1/20 (5%)	✓ <1/1600 (0,1%)
Ger en individuell riskbedömning	✓	✓	
Valfri analys av kön och könskromosomavvikelser	✓		✓
Möjlig analys av mikrodeletion 22q11.2	✓		

Harmony NIPT ger **70 gånger** färre falska provsvar jämfört med KUB, och **12 gånger** färre jämfört med vissa andra märken av NIPT.



harmony®  
PRENATAL TEST

performed in Sweden

