

Τι είναι ο Προγεννητικός Έλεγχος REPRONIPT;

Ο μη επεμβατικός προγεννητικός έλεγχος (REPRONIPT) είναι μια γενετική εξέταση **προ-συμπτωματικού** ελέγχου (screening), η οποία ανιχνεύει χρωμοσωμικές γενετικές ανωμαλίες στα πρώιμα στάδια της εγκυμοσύνης. Συγκεκριμένα, μπορεί να πραγματοποιηθεί από τη **10^η εβδομάδα κύησης** με λήψη περιφερικού (φλεβικού) αίματος από τη μητέρα, καθώς σε αυτό το στάδιο το εμβρυϊκό DNA κυκλοφορεί σε επαρκές ποσοστό στο μητρικό αίμα.

Τεχνολογία και Ακρίβεια

Το τεστ REPRONIPT® χρησιμοποιεί το πιο προηγμένο σύστημα αλληλούχισης (NGS), το **Aviti24 Sequencing Platform**, το οποίο βασίζεται στην εκτεταμένη αλληλούχιση περιοχών-στόχων ολόκληρου του γονιδιώματος. Η μέθοδος αυτή υπερέχει των παλαιότερων στοχευμένων μεθόδων καθώς:

- Χαρακτηρίζεται από χαμηλότερα ποσοστά αποτυχίας εξαγωγής αποτελεσμάτων.
- Αποφεύγει τη χρήση PCR, η οποία αποδεδειγμένα εμπίπτει σε σφάλματα.
- Προσφέρει εξαιρετικά υψηλή ακρίβεια, που ξεπερνά το **99,9%** για το σύνδρομο Down.
- Παρουσιάζει ευαισθησία 96,4% και ειδικότητα 99,8% για σπάνιες ανευπλοειδίες, καθώς και ευαισθησία 74,1% και ειδικότητα 99,8% για μικροελλείψεις μεγαλύτερες από 7 MB.
- Ανώτερο όριο διακριτικής ικανότητας 1Mb.
- Διευρυμένη ανίχνευση μικροελλείψεων.

Τι Ανιχνεύει και σε Ποιες Γυναίκες Απευθύνεται;

Η εξέταση ανιχνεύει, ανάλογα με το επίπεδο, το φύλο του μωρού αλλά και τις πιο συχνές χρωμοσωμικές ανωμαλίες, όπως:

- Τρισωμίες 21 (Down), 18 (Edwards) και 13 (Patau),
- Ανευπλοειδίες των φυλετικών χρωμοσωμάτων,
- 23 Μικροελλείψεις και διπλασιασμούς.

Αναλυτικά τα επίπεδα και οι παροχές των εξετάσεων φαίνονται στον παρακάτω πίνακα.

Επίπεδο Εξέτασης	Κατηγορία Εξέτασης	Αναλυτική Περιγραφή
Repro-NIPT Basic	Τρισωμίες και Φύλο Παιδιού	Down Syndrome (Trisomy 21) Edwards Syndrome (Trisomy 18) Patau Syndrome (Trisomy 13) Presence of Y chromosome
Repro-NIPT 5	Τρισωμίες, Φύλο Παιδιού και Φυλετικές Ανευπλοειδίες	Repro NIPT Basic + Turner Syndrome (Monosomy X) Triple X Syndrome Klinefelter Syndrome (XXY) Jacobs Syndrome XXYY Syndrome
Repro-NIPT Karyo Advance	Τρισωμίες, Φύλο Παιδιού, Φυλετικές Ανευπλοειδίες και 23 Μικροελλειπτικά Σύνδρομα ≤ 1 MB	Όλα τα Χρωμοσώματα Φυλετικές Ανευπλοειδίες 23 Μικροελλειπτικά Σύνδρομα * Παραλλαγές Αριθμού Αντιγραφών (CNVs)
Repro-NIPT MonoGene Advance	Πλήρες Πακέτο	Repro NIPT Karyo Advance + 102 Εμβρυακές Μονογονιδιακές Ασθένειες (50 de novo και 52 υπολειπόμενα γονίδια)

* 1p36 deletion syndrome, Cri-du-Chat syndrome (5p-), Prader-Willi syndrome (15q11.2), Angelman syndrome (15q11.2), DiGeorge syndrome (22q11.2), Langer-Giedion syndrome (8q24), Jacobsen syndrome (11q23), Smith-Magenis syndrome (17p11.2), 2q31.2 deletion syndrome, 3q29 deletion syndrome, Williams-Beuren syndrome (7q11.23), 7q11.23 duplication syndrome, Miller-Dieker syndrome (17p13.3), Pallister-Killian syndrome (12p duplication), 15q11-q13 duplication syndrome, 15q14 deletion syndrome, Xp21.1-21.2 deletion syndrome, 17q11.2 deletion syndrome, 17q12 deletion syndrome, Koolen-De Vries syndrome (17q21.31), Phelan-McDermid syndrome (22q13), Potocki-Lupski syndrome, Alagille syndrome 1.

Το τεστ απευθύνεται σε **όλες τις έγκυες γυναίκες**, ανεξαρτήτως ηλικίας ή κινδύνου, καθώς πλέον συστήνεται από διεθνείς επιστημονικές ενώσεις (ACOG, ACMG, ISPD) ως το κύριο τεστ προληπτικού ελέγχου. Είναι κατάλληλο για μονήρεις και δίδυμες κύησεις, καθώς και για κύησεις που προέκυψαν από τεχνικές υποβοηθούμενης αναπαραγωγής.

Πλεονεκτήματα του Τεστ REPRONIPT

Το REPRONIPT ξεχωρίζει για τους εξής λόγους:

- **Ασφάλεια:** Είναι μη επεμβατικό και δεν ενέχει κανέναν κίνδυνο για το έμβρυο ή τη μητέρα.
- **Αξιοπιστία σε Χαμηλά Εμβρυϊκά Κλάσματα:** Χάρη στο μεγάλο βάθος ανάγνωσης, μπορεί να δώσει αποτελέσματα ακόμα και σε δείγματα με πολύ χαμηλή συγκέντρωση εμβρυϊκού DNA.
- **Σταθερότητα Δείγματος:** Το φιαλίδιο μεταφοράς του αίματος είναι πλαστικό και όχι γυάλινο, παρέχοντας σταθερότητα του cfDNA για τουλάχιστον 10 ημέρες μετά τη συλλογή.
- **Ταχύτητα:** Τα αποτελέσματα εκδίδονται σε σύντομο χρονικό διάστημα.

Η Διαδικασία των 3 Βημάτων

1. **Προετοιμασία:** Υπερηχογράφημα από τον γυναικολόγο για τον προσδιορισμό της εβδομάδας κύησης και συμβουλευτική σχετικά με την κατάλληλη επιλογή τεστ.
2. **Αιμοληψία & Αποστολή:** Λήψη αίματος από τον γιατρό ή πιστοποιημένο αιμολήπτη και αποστολή του δείγματος μέσω μεταφορικής εταιρείας στο συνεργαζόμενο εργαστήριο.
3. **Αποτελέσματα:** Μετά την παραλαβή του δείγματος από το εργαστήριο, τα αποτελέσματα κοινοποιούνται στον γυναικολόγο συνήθως εντός **5 εργάσιμων ημερών** (εκτός από το πακέτο MonoGene Advance).

Επιλογές Τεστ

Ανάλογα με το εύρος του ελέγχου που επιθυμείτε, σε συνεννόηση με τον ιατρό σας, το τεστ REPRONIPT προσφέρεται σε διαφορετικά πακέτα. Αυτό γίνεται ώστε να προσαρμόζεται στις ανάγκες κάθε κύησης, όπως παρουσιάζεται στον παρακάτω πίνακα:

Repro-NIPT Basic	Repro-NIPT 5	Repro-NIPT Karyo Advance	Repro-NIPT MonoGene Advance
<ul style="list-style-type: none"> -Down Syndrome (Τρισωμία 21) -Edwards Syndrome (Τρισωμία 18) -Patau Syndrome (Τρισωμία 13) -Παρουσία Χρωμοσώματος Y 	<p>Repro NIPT Basic +</p> <ul style="list-style-type: none"> -Turner Syndrome (Μονοσωμία X) -Triple X Syndrome -Klinefelter Syndrome (XXY) -Jacobs Syndrome -XXYY Syndrome 	<ul style="list-style-type: none"> -Τρισωμίες 21, 18, 13, 9 & 16 -Φύλο παιδιού -Φυλετικές Ανευπλοειδίες -23 Μικροελλειπτικά Σύνδρομα 	<p>Repro NIPT Karyo Advance +</p> <ul style="list-style-type: none"> -102 Μονογονιδιακά σύνδρομα που αφορούν το έμβρυο