NIFTY TESTOPTIONEN

	Basic	Standard	Plus	Twins
Syndrome				
Down-Syndrom Edwards-Syndrom Pätau-Syndrom	✓	✓	✓	✓
Aneuploidien der Geschlechtschromosome				
Turner-Syndrom (Monosomie X) Klinefelter-Syndrom (XXY) Triple-X-Syndrom (XXX) Jacobs-Syndrom XYY-Syndrom		✓	✓	
Trisomien				
Trisomie 9 Trisomie 16 Trisomie 22			✓	
Deletionen und Duplikationen			✓	

- Duplikationssyndrom 11q11-q13.3
- Distale Arthrogryposis Typ 2B (DA2B)
- Mikrodeletionssyndrom 12q14
- Smith-Magenis-Syndrom
- Deletionssyndrom 14q11-q22
- Holoprosencephalie Typ 4 (HPE4)
- Übermäßiges Wachstum Syndrom 15q26
- Feingold-Syndrom
- Mikrodeletionssyndrom 16p11.2-p12.2
- Angeborenen Zwerchfellhernie (CDH/DIH1)
- Mikroduplikationssyndrom 16p11.2-p12.2
- Dyggve-Melchior-Clausen-Syndrom (DMC)
- Deletionssyndrom 17q21.31
- Holoprosencephalie Typ 6 (HPE6)
- Duplikationssyndrom 17q21.31
- Jacobsen-Syndrom (Deletion 11q23)
- Mikrodeletionssyndrom 1p36
- Prader-Willi-like Syndrom
- Rieger-Syndrom Typ 1 (RIEG1)
- Wilms Tumor 1 (WT1)
- Van-der-Woude-Syndrom (VWS)
- Deletionssyndrom 2q33.1 (Glass-Syndrom)
- Katzenaugen-Syndrom (CES)
- Deletionssyndrom 5q21.1-q31.2
- Monosomiesyndrom 9p
- Deletionssyndrom 8p23.1
- Oro-fazio-digitales Syndrom
- Duplikationssyndrom 8p23.1
- X-chromosomales lymphoproliferatives Syndrom (Duncan-Syndrom) XLP
- Mikroduplikationssyndrom Xp11.22-p11.23
- Dandy-Walker-Syndrom (DWS)
- DiGeorge-Syndrom Typ 2 (DGS2)
- Holoprosencephalie Typ 1 (HPE1)
- Katzenschrei-Syndrom/Cri-du-chat Syndrom (Deletion 5p)
- Panhypopituitarismus, X-chromosomal
- Alpha-Thalassämie-Geistige Retardierung-Syndrom
- Potocki-Lupski-Syndrom (Duplikation 17p11.2)
- Adrenogenitale Syndrom (AGS)
- Leukodystrophie 11q14.2-q14.3
- Prader-Willi-Syndrom (Deletion 15q11.2)
- Geistige Retardierung aufgrund von X-chromosomalem Wachstumshormonmangel (MRGH)
- Aniridie Typ II und WAGR-Syndrom
- Saethre-Chotzen-Syndrom (SCS)
- Bannayan-Riley-Ruvalcaba-Syndrom (BRRS)
- Sensorineurale Schwerhörigkeit und männliche Unfruchtbarkeit
- Melnick-Fraser-Syndrom
- Duchenne/Becker-Muskeldystrophie (DMD/BMD)
- Mikrophthalmie-Syndrom Typ 6 (Hypophysenhypoplasie)
- Ektrodactylia Typ 5 (split hand-foot malformation, SHFM5)
- Deletionssyndrom 10q
- Ektrodactylia Typ 3 (split hand-foot malformation, SHFM3)
- Mikrodeletionssyndrom 10q22.3-q23.31
- Trichorhinophalangeale Syndrom Typ 1 (TRPS 1) Deletionssyndrom 18p
- Langer-Giedion-Syndrom (Trichorhinophalangeale Syndrom Typ II) Deletionssyndrom 18q
- Mikrophthalmie-lineares Hautdefekt-Syndrom
- Cornelia-de-Lange-Syndrom (CdLS)
- Mikrodeletionssyndrom 1q41-q42
- Cowden-Syndrom (CD)

Geschlechtserkennung	✓	✓	✓	✓
Junge / Mädchen / Entdeckung des Y-Chromosom bei Zwillingsschwangerschaften				

Incidental Findings:
Neben den aufgeführten Chromosomenaberration können bei der Analyse weitere chromosomale Veränderungen festgestellt werden, die als Zufallsbefunde auf den Testergebnissen aufgeführt werden.

VORTEILE

ZUVERLÄSSIG
Bisher wurden über 3.000.000 NIFTY®-Tests ausgeführt

GENAU
Erwiesene Erkennungsrate von >99,5 % bei Trisomie 13, 18 und 21

EINFACH
Test erfolgt an einer kleinen (10 ml) Blutprobe der Mutter

SICHER
Nicht-invasiv ohne Risiko einer Fehlgeburt

Wo kann ich mich informieren?

Für weitere Informationen über den NIFTY® Test oder über die medizinischen Bedingungen wenden Sie sich bitte an:

www.niftytest.at

BGI Dienste und Informationsmaterialien sind kein Ersatz für eine medizinische Beratung, Diagnose oder Behandlung. Bedenken Sie bitte, dass es vor dem NIFTY® Test immer wichtig ist den Arzt zu konsultieren.

Für mehr Informationen kontaktieren Sie:

Kontakieren Sie uns auf:

+386 59 22 66 09

nifty.test@geneplanet.com

NIFTY®

NICHT INVASIVER PRÄNATALTEST

Bis heute wurden über 3.000.000 Tests ausgeführt. Zuverlassigkeit bestätigt und validiert in Studien mit über 147,000 Schwangerschaften.

NIFTY®

Herzlichen Glückwunsch zu Ihrer Schwangerschaft!

Eine Schwangerschaft ist eine sehr aufregende Zeit im Leben einer werdenden Mutter, die nicht nur großes Glück, sondern auch Sorgen um die Gesundheit des Babys mit sich bringt.

Auf der Grundlage des modernsten medizinischen Fortschritts im Bereich der nicht-invasiven Pänataltests und Technologien, die auf der Ganzgenomsequenzierung basieren, kann der NIFTY®-Test das Risiko bestimmter genetischer Störungen ermitteln, die sich auf die Gesundheit des Babys auswirken können.

Was ist eine Trisomie?

Zellen enthalten 46 Chromosomen, die in 23 Paaren angeordnet sind. Mit einer Trisomie wird in der Medizin ein Fall beschrieben, bei dem in einem Teil bzw. allen Zellen eine zusätzliche Chromosomenkopie auftritt. Dieses zusätzliche Chromosom kann mit schwerwiegenden Behinderungen und Entwicklungsproblemen einhergehen.

NIFTY® testet auf die drei häufigsten Trisomien, die bei der Geburt auftreten können.

T21	T18	T13
Down-Syndrom	Edwards-Syndrom	Pätau-Syndrom
1/700	1/7900	1/9500

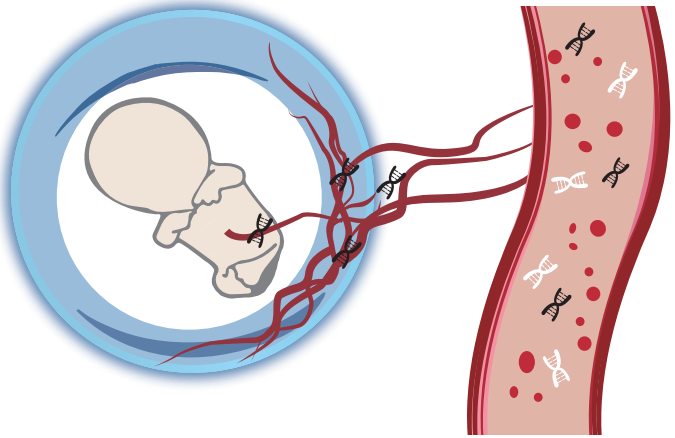
Quelle: Oxford Desk Reference: Clinical Genetics by Helen V. Firth and Jane A. Hurst. Oxford University Press, 2005.

Was ist NIFTY?

NIFTY® ist ein einfacher, sicherer, und hochgenauer pränataler Test, der das Risiko von Trisomien 21, 18 und 13 mit einer Genauigkeitsrate von über 99,5 % ermittelt. Außerdem bietet der Test zusätzliche Optionen für bestimmte Aneuploidien der Geschlechtschromosomen und seltene Mikrodeletionssyndrome an. Der Test steht schon ab der 10. Schwangerschaftswoche zur Verfügung Wahlweise können Sie mit dem NIFTY®-Test auch das Geschlecht Ihres Babys erfahren.

Wie funktioniert NIFTY?

Während der Schwangerschaft tritt die DNA des Babys in den Blutkreislauf der Mutter über. NIFTY® wird aus einer kleinen, 10 ml Blutprobe, die der Mutter bereits ab der 10. Schwangerschaftswoche entnommen werden kann, durchgeführt. In dieser Blutprobe wird die freigesetzte fetale DNA analysiert, um so die Anzahl der vorhandenen Chromosomen zu prüfen. Die Ergebnisse sind innerhalb 6 - 10 Werktagen fertig.



Zellfreie fetale DNA

Mütterliche DNA

Sollte ich den NIFTY Test machen?

Bei manchen Frauen besteht ein erhöhtes Risiko, dass ihr Baby bestimmten Chromosomenstörungen ausgesetzt sein könnte. Sie sollten einen NIFTY®-Test in Betracht ziehen, falls:

- Sie als Mutter 35 Jahre und älter sind
- Bei Ihnen oder in Ihrer Familie eine Vorgeschichte chromosomaler Störungen besteht
- Sie ein auffälliges Serum-Screening oder Ultraschall-Ergebnis hatten

NIFTY® ist auch geeignet für:

- Zwillingsschwangerschaften
- Schwangerschaften nach künstlicher Befruchtung
- Schwangerschaft nach Eizellspende

Sie können den NIFTY-Test auf eigenen Wunsch durchführen unabhängig von Alter oder vorbestimmtem Risiko!

Wie unterscheidet sich NIFTY® von anderen pränatalen Tests?

	Ultraschall und Serum Screening	Diagnostik (AC, CVS)	NIFTY®
Screening Test	✓		✓
Nicht-invasiv	✓		✓
Erkennungsrate für Down-Syndrom 99.5		✓	✓
Rate falscher positiver Ergebnisse <0,5 %		✓	✓
Geschlechtserkennung und Aneuploidie der Geschlechtschromosomen		✓	✓
Mikrodeletionssyndrome		✓	✓