

Informerat patientsamtycke

neoBona® är en icke-invasiv prenatal screening som analyserar cellfritt fetalt (placentalt) DNA i moderns blod genom helgenomsekvensering i syfte att uppskatta risken för specifika kromosomavvikelser hos fostret. Genetisk rådgivning av en läkare eller en specialiserad genetisk rådgivare rekommenderas för att förklara testet, resultatet och möjliga konsekvenser.

Alla neoBona®-alternativ hanteras uteslutande på SYNLAB-laboratorier i Spanien, och utförs genom "massiv parallell DNA-sekvensering" med parkopplade ändavläsningar som bestämmer fosterfraktionen.

neoBona® bestämmer risken för trisomi 21, trisomi 18 och trisomi 13 hos fostret och utvärderar, om detta begärs specifikt, X- och Y-kromosomerna och ger information om fostrets kön och eventuella könskromosomaneuploidier (X0, XXX, XXY ja XYY). "Trisomi" är den term som används för att beskriva onormal närvaron av tre kromosomkopier istället för de förväntade två kopiorna av en viss kromosom:

- Trisomi 21 beror på en extra kopia av kromosom 21. Denna trisomi orsakar Downs syndrom som diagnostiseras hos ungefär 1 av 750 barn som föds. Barn med Downs syndrom kan ha mild till måttlig intellektuell funktionsnedsättning, hjärtfel och/eller andra tillstånd.
- Trisomi 18 beror på en extra kopia av kromosom 18. Denna trisomi orsakar Edwards syndrom som förekommer hos ungefär 1 av 7 000 barn som föds. Majoriteten av de drabbade graviditeterna slutar med spontant missfall. Edwards syndrom kännetecknas av svår mental utvecklingsstörning och ett stort antal missbildningar, och majoriteten av de drabbade spädbarnen dör under det första levnadsåret.
- Trisomi 13 beror på en extra kopia av kromosom 13. Denna trisomi orsakar Pataus syndrom. Spädbarn med Pataus syndrom har allvarlig mental utvecklingsstörning, kan uppvisa allvarliga medfödda hjärtmissbildningar samt andra patologier och överlever sällan efter 1 års ålder. Det uppskattas att en av 15 000 nyfödda barn har Pataus syndrom.
- Aneuploidier av könskromosomerna (X, Y) är vanligast förknippade med Turners syndrom och Klinefelters syndrom. Det yttre utseendet av dessa syndrom är betydligt mildare än i de ovan beskrivna trisomierna. I de flesta fall kommer dessa upp i utredningen av orsakerna till infertilitetsproblem. Det är endast möjligt att studera aneuploidi av könskromosomer i singelgraviditeter.

För att vara aktuell för något av neoBona®-alternativen måste personens vara vid eller efter 10 veckors graviditet (10 v + 0 d), med en enkel- eller tvillinggraviditet (1 eller 2 foster) som är resultatet av naturlig befruktning eller provrörsbefruktning (IVF), inklusive graviditeter till följd av gametdonation. Personen med fler än två foster är inte aktuella. Testet kan användas vid tvillingtransfusions- eller fosterreduktionsgraviditeter, även om det i dessa situationer kan föreligga ökad risk för ett falskt positivt eller falskt negativt resultat. Din läkare måste avgöra vilket test som är bäst lämpat för dig.

neoBona® är ett screeningtest och är inte avsett eller validerat för diagnostisk provning; det har vissa begränsningar, inklusive falskt negativa och falskt positiva resultat. Foster med normalt antal euploida kromosomer (icke-trisomiska) kan ibland klassificeras som "överensstämmande med förekomst av trisomi" (falskt positivt resultat). Ett testresultat "överensstämmande med förekomst av trisomi" och/eller andra indikatorer som tyder på en kromosomavvikelse bör alltid bekräftas genom invasiv prenatal osterprovet (till exempel fostervattenprov), innan ett oåterkalleligt kliniskt beslut fattas.

I detta screeningtest analyseras endast specifika kromosomavvikelser, så alla avvikelser kommer inte att upptäckas; i sällsynta fall kan ett foster med aneuploidi klassificeras som "överensstämmer med ingen aneuploidi" (falskt negativt). Ett normalt resultat utesluter inte möjligheten att fostret kan ha kromosomala, genetiska eller medfödda avvikelser (till exempel öppet ryggmärksbräck), och det garanterar inte heller ett friskt foster.

Det finns en möjlighet att resultaten inte återspeglar fostrets kromosomer på grund av omständigheter hos fostret och/eller modern, som till exempel mosaicism i enbart moderkaka (Confined Placental Mosaicism, CPM), modermosaicism, maternell neoplasi (godartad eller elakartad) eller nyligen genomförd blodtransfusion. CPM kan vara associerat med en ökad sannolikhet för komplikationer under graviditeten eller uniparental disomi, vilket kan påverka fostrets tillväxt och utveckling.

Inga oåterkalleliga kliniska beslut bör fattas enbart baserat på neoBona®-testresultat, resultaten ska alltid tolkas mot bakgrund av andra kliniska fynd och det rekommenderas att resultaten kommuniceras till personen av vårdpersonal i en lämpligt anpassad konsultation. Genetisk rådgivning rekommenderas.