SUVREMENI PRENATALNI TESTOVI su idealna pomoć za sve trudnice koje žele voditi bezbrižnu trudnoću. Već u ranim tjednima trudnoće može se dobiti jasnija slika o razvoju Vašeg ploda i smanjiti neizvjesnost. Neinvazivni prenatalni test (NIPT - „Non Invasive Prenatal Test“) služi za rani probir poremećaja kromosoma fetusa. Pomoću ovog jednostavnog i sigurnog testa krvi trudnice (10mL), koji je iznimno precizan test probira, analizira se fetalna frakcija stanično slobodne DNK (cfDNA) koja cirkulira u majčinoj krvi,a ,a dolazi iz posteljice .Svaka trudnica može izbjeći rizike nepotrebnih *invazivnih dijagnostičkih postupaka kao što su amniocenteza ili biopsija koriona (CVS)* amniocenteze.
Za ovu pretragu nisu potrebne pripreme i nije potrebno biti natašte.
Na razinu fetalne DNK u majčinoj krvi mogu utjecati sljedeći čimbenici: povišeni BMI, trisomije 13 ili 18,trudnoća iz IVF,manja ili slabije razvijena posteljica. Prosječno vrijeme za dobivanje rezultata je 10 radnih dana – u prosjeku 7 dana, osim za Nifty Premium gdje dio testa za MONO dolazi do 14 radnih dana , a Pro uobičajeno (potrebne 2 epruvete od 10 mL)

Preporučuju se
1. trudnicama s nepovoljnim nalazom kombiniranog testa u aktualnoj trudnoći
2. trudnicama s abnormalnim ultrazvučnim nalazom sadašnje trudnoće
3. kod trudnice s poviješću spontanih pobačaja ili trisomija iz prethodnih trudnoća
4. trudnica s poviješću genetskih poremećaja u obitelji
5. trudnica starijih od 35 g. (za stariju dob oca preporuka je Nifty Premium)
6. trudnice nakon postupaka MPO

NIFTY - NIPT test iz uzorka krvi trudnice već od 10. tjedna Tehnologija -masivno paralelno sekvenciranje cijelog genoma (NGS Next Generation Sequencing) pomoću tehnologije DNK nanonuglica. Razvijen u biotehnološkoj tvrtci BGI Genomics. Od 2013. godine testa je prisutan u Europi.
GenePlanet Centar -vlastiti NGS laboratorij Europska tvrtka- Zagreb , RH

Nifty Basic/Twins 477,80 € (sidrena cijena na dan 10.9.2026. 477,80 €)
Down sy T21 , Edwards sy T18 , Patau sy T13

Nifty Standard 504,35 € (sidrena cijena na dan 10.9.2026. 504,35 €)
Down sy T21 , Edwards sy T18 , Patau sy T13 i aneuploidije spolnih kromosoma (Turnerov sindrom - monosomija X, Klinefelterov sindrom – XXY, - Jacobsov sindrom - XYY, Trostruki X sindrom - XXX)

Nifty Plus 610,52 € (sidrena cijena na dan 10.9.2026. 610,52 €)
Down sy, Edwards sy, Patau sy aneuploidije spolnih kromosoma (Turnerov sindrom - monosomija X, Klinefelterov sindrom – XXY, - Jacobsov sindrom - XYY, Trostruki X sindrom – XXX) , druge autosomalne aneuploidije – trisomije 9,16,22 i od **mikrodelecija/duplikacija 60 sindroma večih od 5 M parova baza**

Nifty PRO 870,00 € (sidrena cijena na dan 10.9.2026. 870,00 €)
Down sy, Edwards sy, Patau sy aneuploidije spolnih kromosoma (Turnerov sindrom - monosomija X, Klinefelterov sindrom – XXY, - Jacobsov sindrom - XYY, Trostruki X sindrom – XXX) , druge autosomalne aneuploidije – trisomije 9,16,22 i **mikrodelecija/duplikacija 92 sindroma delecije/duplikacije veće od 3 M baznih parova (uključujuči i DiGeorgeov sindrom (mikrodelecija 22q11.2)**

Nifty Premium 1490,00 € (sidrena cijena na dan 10.9.2026. 1490,00 €)
Down sy, Edwards sy, Patau sy aneuploidije spolnih kromosoma (Turnerov sindrom - monosomija X, Klinefelterov sindrom – XXY, - Jacobsov sindrom - XYY, Trostruki X sindrom – XXX) , druge

autosomalne aneuploidije – trisomije 9,16,22 i od **mikrodelecija/duplikacija 92 sindroma delecije/duplikacije veće od 3 M baznih parova + 202 monogena stanja (uključujući i DiGeorgeov sindrom (mikrodelecija 22q11.2) .** Isključivo u Premium paketu. Probir za 202 autosomno dominantna* jednogenska stanja,a rezultat su de novo mutacijama u 155 gena . Takva monogenska stanja mogu značajno utjecati na zdravlje . De novo varijante postaju proporcionalno vjerojatnije s povećanjem dobi oca. *"Dominantno" znači da je dovoljna samo jedna kopija oštećenog gena za razvoj bolesti. Takva monogenska stanja mogu biti uzrokovana mutacijom jednog gena naslijeđenog od roditelja , ali i de novo mutacijom stečenom tijekom embrionalnog razvoja.*
Kombinirana stopa učestalosti za monogenska stanja je 1/400 što je više od učestalosti Downovog sindroma .

Nifty Twins Basic 504,35 € (sidrena cijena na dan 10.9.2026. 504,35 €)
Down sy T21 , Edwards sy T18 , Patau sy T13
Nifty Twins Pro 870,00 € (sidrena cijena na dan 10.9.2026. 870,00 €)
Down sy T21 , Edwards sy T18 , Patau sy T13, trisomije 9,trisomija 16, trisomija 22, mikrodelecija/duplikacija **92 sindroma**

Svi uključuju mogućnost utvrđivanja **spola fetusa u cijeni odabranog paketa , a** posebno **RhD status fetusa (+ 120,00 eura)**, status **CF&SMA Carrrier za majku** (+ 150 ,00 eura) - nositelja CF (gen za Cističnu fibrozu) i SMA (gen za Spinalnu mišićnu atrofiju)

Primjer... samo za T21 ... kod **Nifty testa** stopa otkrivanja je 99% a PPV pozitivna prediktivna vrijednost je 92% što znači od 100 pozitivnih nalaza 92 će biti stvarno pozitivni a tek 8 lažno pozitivan.

Kod **kombiniranog testa** je stopa otkrivanja 87% ,ali PPV 10% , dakle od pozitivnih 90% je lažno pozitivno

Nifty nije pogodan za pacijentice:

- majčinski,fetalni ili placentarni mozaicizam
-pacijentice koje su primile transfuziju krvi unutar godine dana od datuma testiranja
-pacijentice koje su podvrgnute transplantaciji unutar godine dana od uzorkovanja
-pacijentice koje su primile terapiju matičnim stanicama
-kod sindroma nestajućeg blizanca nakon 8 tj gestacije i ako je prošlo manje od 8 tj od zastoja u razvoju
-ako majka nosi poznatu kromosomsku promjenu (i trasnlokaciju ili inverziju..)
-ako je majka primila terapiju heparinom 24 h prije uzorkovanja
-ako je majka primila terapiju humanim serumskim albuminom do 4 tjedna od uzorkovanja
-koje imaju trojke

Osnovne informacije o analiziranim kromosomskim poremećajima:

Trisomija 21- Sy Down
Naziva se i Down-ov sindrom, a uzrokovan je dodatnom kopijom kromosoma 21. Ovo je najčešći uzrok poteškoća u mentalnom razvoju, a javlja se s učestalošću 1 na 830 živorođene djece. Neka djeca s Down-ovim sindromom imaju srčane mane ili defekte nekih drugih organa koji mogu zahtijevati operaciju ili liječenje. Neka djeca imaju druga medicinska stanja koja uključuju gubitak sluha ili vida.
Trisomija 18- Sy Edwards
Naziva se i Edwards-ov sindrom, a uzrokovan je dodatnom kopijom kromosoma 18. Javlja se s učestalošću 1 na 7 500 živorođene djece i uzrokuje tešku mentalnu retardaciju. Većina djece ima višestruke urođene mane mozga, srca i drugih organa. Zaostajanje u rastu i razvoju fetusa tijekom trudnoće je često i mnoge trudnoće završavaju spontanim pobačajem ili bebe budu mrtvorođene. Bebe rođene s Edwards-ovim sindrom obično ne dožive prvu godinu života.
Trisomija 13 - Sy Patau
Naziva se i Patau sindrom, a uzrokovan je dodatnom kopijom kromosoma 13. Javlja se s učestalošću 1 na 22 700 živorođene djece i uzrokuje tešku mentalnu retardaciju1
Većina beba s Patau sindrom ima teške urođene mane mozga i drugih organa. Mnoge trudnoće završavaju spontanim pobačajem ili bebe budumrtvorođene. Bebe rođene s Patau sindromom obično ne dožive prvu godinu života.
Monosomija X - Sy Turner Naziva se i Turner sindrom, a uzrokovan je nedostatkom jednog X kromosoma. Pogađa samo žensku djecu, a javlja se s učestalošću 1 na 5 000 živorođene djece. Djevojčice sa monosomijom X su rastom niže od prosjeka. Neke od njih mogu imati srčane i bubrežne mane, probleme sa sluhom i manje poteškoće pri učenju. Djevojčicama s ovim sindromom u ranom djetinjstvu može biti potreban tretman hormonima rastai u pubertetu im je obično potreban tretman spolnim hormonima. Kao odrasle, često su neplodne.
Triploidija
Ovo stanje karakterizira pojava dodatnog seta svih kromosoma. Poremećaj je obično prisutan i u placenti i u fetusu, a javlja se s učestalošću 1 na 1 000 trudnoća u prvom trimestru. Većina trudnoća završava spontanim pobačajem ili bebe budu mrtvorođene. Bebe rođene s triploidijom obično ne prežive prvu godinu života.

Autosomne aneuploidije (1–22)

Analizom svih autosoma moguće je otkriti aneuploidije koje mogu biti povezane s raznim razvojnim poteškoćama.

Uključene su sve trisomije i monosomije od kromosoma 1 do 22.

Delecije i duplikacije CNV Copy Number Variations su strukturne varijacije u genomu – delecije i duplikacije koje se mogu povezati s ozbiljnim zdravstvenim stanjima i razvojnim anomalijama, uključujući spontane pobačaje ili sindrome sa složenim kliničkim slikama.

Neki od Mikrodelecijskih sindroma

Sindrom delecije 22q11.2, Delecija 1p36, Angelmanov sindrom, Cri-du-chat sindrom, Prader-Willi sindrom, Wolf-Hirschhorn sindrom.

Sindrom delecije 22q11.2 DiGeorgeov sindrom

Geenetski poremećaj uzrokovan gubitkom malog dijela kromosoma 22. Posljedice su urođene srčane mane, nefunkcioniranje imunološkog sustava,niska razina kalcija, razvojna kašnjenja, problem s učenjem,specifiče crte lica i povećan rizik od psihičkih poremećaja Drugi je najčešći uzrok urođenih srčanih mana i kašnjenja u razvoju nakon Down sindroma 1:3000 do 1: 6000 novorođenih 90% nastaje spontano a 10% nasljeđivanjem

Sindrom delecije 1p36
Također se naziva monosomija 1p36, a uzrokovana je nedostatkom malog dijela kromosoma 1. Javlja se s učestalošću 1 na 5 000 živorođene djece. Djeca s ovim sindromom imaju blage do umjerene mentalne poteškoće. Mnoga djeca imaju srčane mane za koje je potrebna operacija ili medicinski tretman. Zbog slabog mišićnog tonusa neka djeca mogu imati potrebu za posebnom fizikalnom i medicinskom terapijom. Oko polovice djece s ovim sindromom imaju napadaje i/ili poremećaje ponašanja; neka imaju probleme sa sluhom i/ili gubitkom vida.

Sindrom Cri du chat (5p-)
Također se naziva sindrom 5p minus, a uzrokovan je nedostatkom malog dijela kromosoma 5. Javlja se s učestalošću 1 na 20 000 živorođene djece. Bebe su obično male porođajne težine, imaju mali mozak i glavu. Često imaju poteškoće pri hranjenju i disanju te im je potrebna dodatna medicinska skrb. Djeca s ovim sindromom imaju teške mentalne poteškoće.

Angelman sindrom (majčina delecija 15q11.2)
Ovaj sindrom je uzrokovan nedostatkom malog dijela kromosoma 15 ili nasljeđivanjem dviju kopija kromosoma 15 od jednog roditelja i ni jedne kopije kromosoma 15 od drugog roditelja. Javlja se s učestalošću 1 na 12 000 živorođene djece. Bebe rođene s ovim sindromom obično imaju poteškoće pri hranjenju i slab mišićni tonus. Djeca imaju teške mentalne poteškoće i motoričke probleme; većina ima mali mozak i glavu, a neki imaju i napadaje. Većina djece ne razvije sposobnost govora.

Prader-Willi sindrom (očeva delecija 15q11.2)
Ovaj sindrom je uzrokovan nedostatkom malog dijela kromosoma 15 ili nasljeđivanjem dviju kopija **kromosoma 15 od jednog roditelja i ni jedne kopije kromosoma 15 od drugog roditelja, a također postoje i drugi rijetki uzroci. Javlja se s učestalošću 1 na 10 000 živorođene djece. Bebe rođene s ovim sindromom obično imaju poteškoće pri hranjenju i slab mišićni tonus. Djeca su mentalno zaostala. Imaju poremećaje ponašanja, usporeni motorički i govorni razvoj. Također imaju iznimno povećan apetit te mogu postati pretila i razviti dijabetes.**