

TÜRKİYE'DE GÖRÜLEN YAYGIN KROMOZOMAL ANOMALİLERİN NIFTY TESTİ İLE SAPTANMASI

SAYLI A, ARAZ İ, KAHVECİ N, KÖKTÜRK G, TÜRE N, BEKTAŞ M,
SERİM G, BİLGİN Z, ÖZDEMİR D, AKDENİZ E

- ✓ Hızla gelişen ve büyük miktarlarda veri üreten, DNA örneklerinin eş zamanlı analizine olanak tanıyan Yeni Nesil Dizilime (NGS) temelli teknoloji sayesinde, anne kanından fetal DNA (cfDNA) eldesi ile fetal anöploidilerin invaziv olmayan yöntemlerle prenatal tanısı (NIPT) mümkün olmaktadır.
- ✓ Noninvazif fetal trizomi testi (NIFTY), MPS teknolojisi ile 2011'den beri klinik olarak uygulanan bir NIPT testidir.
- ✓ Analizinde Kullanılan Sekans Yöntemi Se50
- ✓ Her bir çip için yapılan flow-cell miktarı NIFTY test için 1300M reads
- ✓ BGISEQ500'ün ürettiği data miktarı NIFTY için çip başına 65Gb (ÖRNEK BAŞINA DÜŞEN TEMİZ DATA MİKTARI 677MB) =96 ÖRNEK İÇİN

Yöntem

Kan Örneđi Alınması

Plasma Extrasyonu - 2 saat

Total DNA Extrasyonu - 3 saat

Kütüphane Oluşturma - 1 gün

Amplifikasyon & Ölçüm - 1 gün

Yeni Nesil Sekanslama - 2 saat

Biyoformatik Analiz - 1 gün

Raporlama

Islak lab protokolü (plazma ayırma, DNA izolasyonu, kütüphane hazırlama ve yeni nesil dizileme) Türkiye'de gerçekleştirilirken, dizileme sonuçları BGI (Shenzhen, Çin) tarafından analiz edildi ve raporlandırıldı.

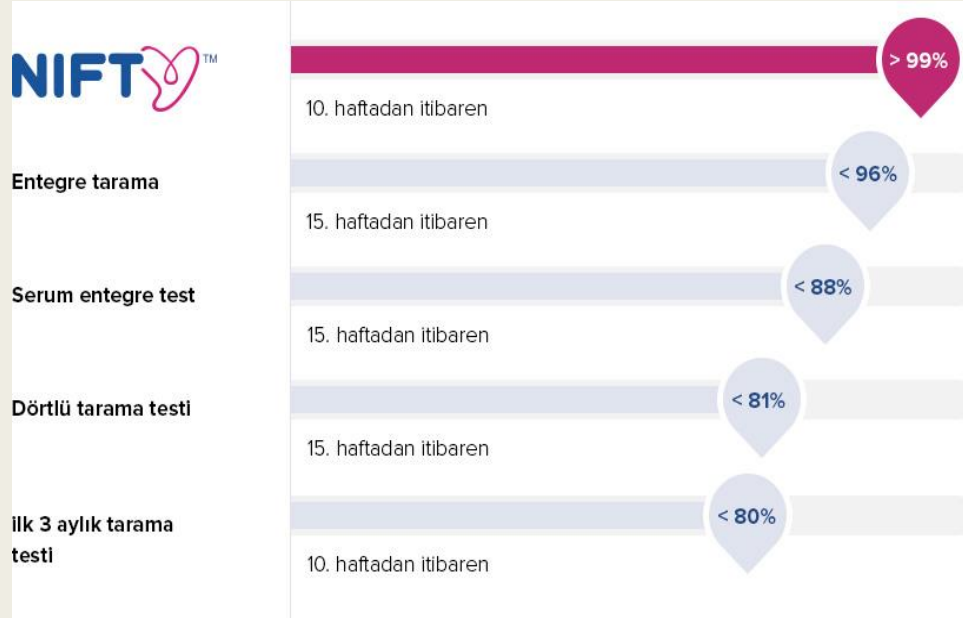
ÇALIŞMA;

2013-2018 nisan ayına kadar

15.651 gebe kadın

17-54 yaş aralığı

10-24 gebelik haftası

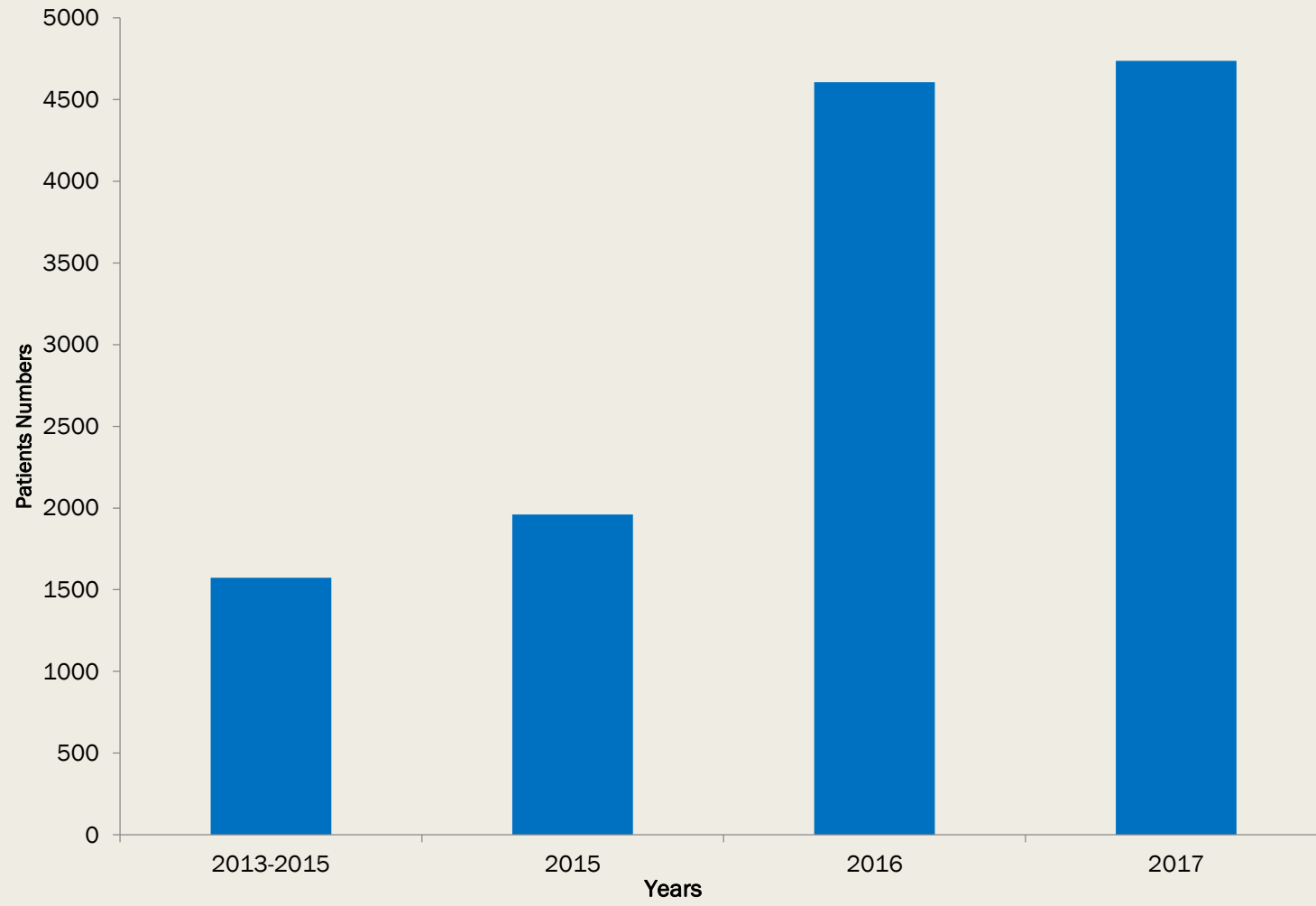


NIFT™



SONUÇLAR :

- 15.651 gebeden kan örneđi alındı.
- 15.279 örnek düşük risk olarak raporlandı.
- 372 örnek yüksek risk sonucu verdi,
- Trizomi, Gonozomal anomaliler, Delesyon ve Duplikasyonlar ve 2 vaka da maternal kanser tespit edildi.



Trisomy Syndromes

Syndrome	High Risk	Amniocentesis
T21	200	198
T18	51	40
T13	18	12
T16	6	6
T22	6	4
T9	2	1

Gonosomal Syndromes

Syndrome	High Risk	Amniocentesis
XYY	6	4
XXX	21	20
XXY	20	18
X0	21	16
X Chromosome Anomaly (maternal or fetal)	1	0

Duplications and Deletions

Syndrome	High Risk	Amniocentesis
dup(9p24.3-p11.2,45.76M)	2	2
dup(8q21.3-q23.3,23M)	1	1
dup(13q14.11,2.1M)	1	1
del(5q14.1-q33.2,75.35M)	1	0
dup(13q33.3-q34,1.8M)-M	2	2
dup(22q13.31-q13.32,3.32M)M	1	1
Complex abnormality(+++)	3	3
del(18q21.31-q23,22.72M)	2	2
dup(13q12.11-q12.12,2.22M)-M	2	2
chr2(+,19.36)	2	2
Maternal or fetal 21p22.2-p22 dup	1	1
1p36 del	2	2
Cri Du Chat	1	0

TARTIŞMA

- ✓ Bu çalışmanın sonucuna göre, Türkiye’de yapılan NIPT uygulamaları ile biyokimyasal testler karşılaştırıldığında NIFTY testin %99 sensitivite ve % 99.5 spesifite ile prenatal takipte tercih edilebilir olduğu ortaya konmuştur.
- ✓ NSGC’e göre NGS teknolojisi, non-invaziv testlerde duyarlılığı en yüksek çalışma metodudur.
- ✓ Çalışmalarda ülke dışına gönderilen örneklerde kan yerine plazma ayrıştırılarak transportunun sağlanması sonuca ulaşmayı % 13 oranında başarılı kılmaktadır.