


# PraenaTest®

Nieinwazyjne  
badanie prenatalne (NIPT)

 eurofins

Pränatal-Medizin



## Pozostaje w gabinecie lekarskim

## Uzyskanie informacji oraz wyrażenie zgody na wykonanie badania PraenaTest®

Nieinwazyjne badanie prenatalne w celu wykrycia  
wad chromosomalnych u nienarodzonego dziecka

Droga Pacjentko,

cięża jest źródłem szczęścia i jest być może najbardziej ekscytującym i najważniejszym czasem w Pani życiu. Oczywiście mogą też pojawić się mieszane uczucia i niepewność. Zwłaszcza przy pierwszym dziecku często nie wiadomo, co przyniesie nadchodzący czas, z czym może trzeba będzie się zmierzyć i jak zapewnić sobie i dziecku to co najlepsze.

W tym czasie lekarz będzie służył radą i wsparciem. Będzie on razem z Panią śledził rozwój Pani dziecka i doradzał Pani w sprawie wszystkich badań profilaktycznych.

Za pomocą badań bezpiecznych dla Pani i Pani nienarodzonego dziecka współczesna medycyna daje wiele możliwości wykrycia zagrożeń zdrowotnych już wczesnym etapie ciąży. Nieinwazyjny test PraenaTest® może już w dziewiątym tygodniu ciąży określić, czy Pani dziecko ma wady chromosomalne.

Przed wykonaniem badania i pobraniem od Pani próbki krwi, ważne jest, aby została Pani poinformowana o możliwościach, ograniczeniach i ryzyku tej metody.

## Co może wykryć test PraenaTest® u mojego nienarodzonego dziecka?

PraenaTest® to nowoczesny test przesiewowy. Za jego pomocą można wykryć zaburzenia chromosomalne, czyli określone zmiany w materiale genetycznym nienarodzonego dziecka. Prawie każda ludzka komórka zawiera materiał genetyczny (w postaci DNA), który jest zorganizowany w chromosomach w jądrze komórkowym. Ludzkie komórki zawierają zwykle 46 chromosomów. Każdy z chromosomów 1 - 22 (autosomy) występuje w dwóch egzemplarzach. Jeden chromosom pochodzi od matki, jeden od ojca. Ponadto komórki ludzkie posiadają dwa chromosomy płciowe (gonosomy): Kobiety mają dwa chromosomy X, mężczyźni jeden chromosom X i jeden Y. Tutaj również jeden chromosom płciowy pochodzi od matki, a drugi od ojca.

W rzadkich przypadkach może się zdarzyć, że poszczególne chromosomy występują w jądrze komórkowym zarodka nie w dwóch egzemplarzach, lecz trzech. Obecność trzech chromosomów nazywana jest trisomią, a wskazana liczba oznacza chromosom dotknięty chorobą, np. trisomia 21. Trisomie są rzadkie, ale ryzyko wzrasta wraz z wiekiem matki (a czasem także ojca). Z reguły trisomie wiążą się z nieprawidłowościami klinicznymi lub ograniczeniami zdrowotnymi zarodka. Test PraenaTest® może wykryć następujące zaburzenia chromosomalne:

### **Trisomia 21 (zespół Downa)**

Najczęstszym zaburzeniem chromosomalnym jest trisomia 21, która prowadzi do zespołu Downa. Dzieci z zespołem Downa są w różnym stopniu dotknięte niepełnosprawnością zarówno fizyczną, jak i umysłową.

*Częstotliwość: 1:700 do 1:800*

### **Trisomia 18 (zespół Edwardsa)**

Przy tym bardzo rzadkim zaburzeniu chromosomalnym ryzyko poronienia jest znacznie zwiększone. Ze względu na ciężkość tej choroby około 90% noworodków umiera w ciągu pierwszych dni życia. Tylko w rzadkich przypadkach osoby dotknięte chorobą osiągają wiek dorosły. Z powodu ciężkiej niepełnosprawności są one w pełni zależne od pomocy osób trzecich.

*Częstotliwość: 1:6000 do 1:8000*

### **Trisomia 13 (zespół Pataua)**

Najrządzą trisomią jest zespół Pataua, w którym występują ciężkie wady narządów, a ryzyko poronienia jest znacznie zwiększone. Wady rozwojowe układów narządów sprawiają, że przeżycie noworodka po ukończeniu 1 roku życia jest prawie niemożliwe.

*Częstotliwość: 1:12000*

### **Monosomia chromosomu X/(X0) (zespół Turnera)**

W monosomii chromosomu X obecny jest tylko jeden chromosom X, natomiast brakuje drugiego chromosomu płci. Jest to jedyna monosomia która nie zagraża życiu i dotyczy wyłącznie dziewczynek. Nosicielki zwykle cierpią na niepłodność i karłowatość, mają zwiększone ryzyko wad serca. W większości przypadków nie ma ograniczeń umysłowych.

*Częstotliwość: 1:2500*

### **XXX (zespół potrójnego X)**

Zespół potrójnego X lub trisomia X to najczęstsze zaburzenie chromosomalne u dziewczynek. W większości przypadków zespół ten pozostaje niewykryty przez całe życie, ponieważ nie powoduje żadnych istotnych klinicznie nieprawidłowości.

*Częstotliwość: 1:1000*

### **XXY (zespół Klinefeltera)**

Zespół Klinefeltera występuje u noworodków płci męskiej, przy czym osoby dotknięte tym schorzeniem są często wyższe niż przeciętnie. Zwykle prowadzi on do niepłodności.

*Częstotliwość: 1:600*

### **Zespół XYY (zespół Jacobsa)**

W zespole Jacobsa w komórkach znajduje się dodatkowy chromosom Y. W większości przypadków zespół ten pozostaje niewykryty przez całe życie. Chłopcy są w większości normalnie inteligentni, ale wyżsi niż przeciętnie.

*Częstotliwość: 1:1000*

### RAAs – Rare Autosomal Aneuploidies (rzadkie aneuploidie autosomalne)

RAA są rzadkimi błędami całych odcinków chromosomalnych w trakcie podziałów autosomów. Dzięki analizie RAA za pomocą testu PraenaTest® można dodatkowo zbadać chromosomy od 1 do 12, od 14 do 17, 19, 20 i 22 pod kątem monosomii i trisomii, a także chromosomy 13, 18 i 21 pod kątem monosomii. Jeśli w istniejącej ciąży zostanie wykryta rzadka aneuploidia autosomalna, to często jest to tak zwany mozaicyzm. Ten przypadek dotyczy tylko niektórych komórek nienarodzonego dziecka (mozaicyzm płodu), i/lub tylko części łożyska (mozaicyzm łożyska). Prezentacja kliniczna mozaicyzmu może być bardzo różna i zależy od tego, którego chromosomu ona dotyczy i które lub ile komórek wykazuje defekt chromosomalny. Mozaicyzm łożyskowy może zatem w dużej mierze nie wykazywać żadnego wpływu lub też może mu towarzyszyć niewydolność łożyska. To ostatnie może spowodować nieodpowiednie zaopatrzenie nienarodzonego dziecka. Płody, których komórki są dotknięte mozaicyzmem i rzadką aneuploidią autosomalną wykazują zwykle wady fizyczne, a także zaburzenia rozwoju umysłowego. W niektórych przypadkach jednak prezentacja kliniczna jest prawidłowa.

### CNV (Copy Number Variations) - zmiana liczby kopii

W tzw. CNV uszkodzony jest tylko pewien obszar w obrębie chromosomu, a mianowicie występuje on w zwiększonej (duplikacja) lub zmniejszonej liczbie kopii (delecja). Ekspresja cech chorobowych zależy od lokalizacji i wielkości obszaru objętego chorobą. Może to prowadzić do wad rozwojowych narządów wewnętrznych lub zaburzeń w rozwoju umysłowym. PraenaTest® służy do badania obecności CNV  $\geq 7$  mB.

*Częstotliwość: 1:10000*

### Zespół mikrodelecji 22q11.2 (zespół DiGeorge'a)

W tym zespole występuje zmiana na chromosomie 22, która może wpływać na rozwój nienarodzonego dziecka. Jest on w 90% przypadków spontaniczny i występuje u jednego na około 4000 noworodków. Badanie to może być wykonane opcjonalnie i jest szczególnie przydatne, jeśli lekarz stwierdzi nieprawidłowości, np. w przesiewowym badaniu USG narządów, które mogłyby korelować z zespołem DiGeorge'a lub zespołem podniebienno-sercowo-twarzowym.

*Częstotliwość: 1:4000*



#### Proszę wziąć pod uwagę następujące:

Większość badań prenatalnych nie wykazuje żadnych nieprawidłowości. Jednak w przypadku wyników odbiegających od normy może Pani poczuć się dezorientowana, co jest zrozumiałe. Dlatego też ważnym jest uzyskanie wyczerpujących informacji od lekarza. Dodatkową pomocą w takich sytuacjach może być poradnictwo psychologiczne.



## Dalsze informacje na temat testu PraenaTest®

**Czy PraenaTest® może być wykonany również w ciąży bliźniaczej?**  
PraenaTest® może być również wykonany w ciąży bliźniaczej. Nie powoduje to żadnych dodatkowych kosztów.

**Czy PraenaTest® jest skuteczny także po leczeniu niepłodności?**  
Nie ma ograniczeń do stosowania testu PraenaTest® po leczeniu niepłodności (adopcja komórki jajowej, IVF lub ICSI).

### Jak przebiega test PraenaTest®?

Wystarczy wykonać zaledwie kilka czynności, aby wynik został przesłany do lekarza prowadzącego w ciągu kilku dni roboczych:

- 1 Kompleksowe doradztwo i informacje uzyskane od lekarza 
- 2 Nieskomplikowane pobranie krwi przez lekarza 
- 3 Analiza krwi w Niemczech; wynik przesyłamy do gabinetu lekarskiego w ciągu kilku dni 
- 4 Omówienie wyniku ze swoim lekarzem 

### Jak należy ocenić wynik badania który nie odbiega od normy?

Prawidłowy (czyli negatywny) wynik testu oznacza, że obecność badanych zaburzeń chromosomalnych u Pani nienarodzonego dziecka jest bardzo mało prawdopodobna. Test PraenaTest® nie obejmuje zaburzeń chromosomalnych innych niż te wyszczególnione w zleceniu badania, zatem nie są one brane pod uwagę w zakresie wyników. Nie możemy wykryć zmian genetycznych wykraczających poza ten zakres. PraenaTest® nie jest również w stanie wykryć pewnych szczególnych form zaburzeń chromosomalnych. Proszę również przeczytać rozdział „ograniczenia testu” i porozmawiać na ten temat ze swoim lekarzem.

Nawet jeśli otrzymała Pani prawidłowy wynik badania, nadal powinna Pani zgłaszać się na zalecane badania profilaktyczne, zwłaszcza na badania USG.

### Jak należy ocenić wynik badania który odbiega od normy?

Odbiegający od normy (tzn. pozytywny) wynik testu wyraźnie wskazuje, że Pani nienarodzone dziecko jest nosicielem danego zaburzenia chromosomalnego.

Zgodnie z zaleceniami medycznymi, pozytywny wynik testu wymaga dalszej diagnostyki w postaci badań inwazyjnych. W bardzo rzadkich przypadkach wykryte zaburzenie chromosomalne jest obecne w komórkach łożyska, ale samo nienarodzone dziecko nie jest nim dotknięte.

### Koszty

Prosimy przedyskutować z lekarzem które badania mają sens dla Pani i w Pani sytuacji osobistej. Od 1 lipca 2022 r. nieinwazyjne prenatalne badanie pod kątem występowania trzech trisomii 21, 18 i 13 może być rozliczane jako świadczenie w ramach ustawowego ubezpieczenia zdrowotnego. Poza zakresem usług świadczonych w ramach ustawowego ubezpieczenia zdrowotnego, każda pacjentka może zdecydować – w porozumieniu ze swoim lekarzem – o wykonaniu badania na inne zaburzenia chromosomalne na zasadzie indywidualnego opłacania usług. Aktualne ceny dla kobiet dokonujących indywidualnej zapłaty za usługi można znaleźć na stronie [www.praenatest.de/preise](http://www.praenatest.de/preise).

## Jak wiarygodne jest badanie PraenaTest®?

Wysoka dokładność testu PraenaTest® została potwierdzona w badaniach klinicznych. Czulość wskazuje na prawdopodobieństwo, że test wykryje rzeczywiście występujące zaburzenie chromosomalne („wynik pozytywny”).

Swoistość wskazuje na prawdopodobieństwo, że test nie wykaże nieobecnego zaburzenia chromosomalnego („wynik negatywny”).

Wiarygodność testu PraenaTest® w badaniu na aneuploidie autosomalne

PraenaTest® <sup>1</sup>	Trisomia 21	Trisomia 18	Trisomia 13	RAAs (rzadkie aneuploidie autosomalne)	Zmiany liczby kopii (CNV)
Czulość	>99,9% (130/130)	>99,9% (41/41)	>99,9% (26/26)	96,4% (27/28)	74,1% (20/27)
Swoistość	99,9% (1982/1984)	99,9% (1995/1997)	99,9% (2000/2002)	99,8% (2001/2005)	99,8% (2000/2004)

### Wiarygodność badania gonosomów lub na aneuploidie gonosomalne

Spośród 1963 przebadanych noworodków 100% zostało prawidłowo zidentyfikowanych jako mężczyzna lub kobieta.<sup>1</sup> Zgodność w przypadku stwierdzonych aneuploidii gonosomalnych przedstawia poniższa tabela.

Zgodność klasyfikacji płci płodu w badaniach klinicznych przy aneuploidii gonosomalnej potwierdzonej cytogenetycznie<sup>1</sup>

	X0	XXX	XXY	XYX
Zgodność z wynikiem NIPT	90,5% (19/21)	100% (17/17)	100% (23/23)	91,7% (11/12)

<sup>1</sup> VeriSeq NIPT Solution v2 ulotka dołączona do opakowania 1000000078751 v06 sierpień 2021

### Wiarygodność badania na mikrodelecję 22q11.2

W ramach walidacji przeprowadzono wewnętrzne, częściowo utajnione badanie z użyciem pozytywnych próbek.

Wszystkie analizowane próbki spełniające kryteria jakościowe zostały prawidłowo sklasyfikowane.

Oczekiwana czulość wynosi 85%, swoistość 99,65%.

NIPT to nieinwazyjny test przesiewowy, który może szybko – i w sposób bezpieczny dla matki i dziecka – określić ryzyko, czy nienarodzone dziecko może mieć jedno z wymienionych tu zaburzeń chromosomalnych. W bardzo rzadkich przypadkach możliwe są wyniki fałszywie pozytywne lub fałszywie negatywne.

### Ograniczenia badania

PraenaTest® nie może wykryć delecji/duplikacji chromosomalnych poniżej wielkości wynoszącej 7 Mb (z wyjątkiem mikrodelecji 22q11.2). PraenaTest® nie może wykryć triploidii lub poliploidii. Ze 100% pewnością nie można również wykryć mozaik. W mozaice komórki danej tkanki lub całego organizmu posiadają różną informację genetyczną. Obecność zespołu znikającego bliźniaka (Vanishing Twins) – jeśli jest dotknięty zaburzeniem

chromosomalnym – może prowadzić do wyniku PraenaTest®, który odbiega od normy, ale nie jest reprezentatywny dla prawidłowej ciąży. Zespół znikającego bliźniaka może być również przyczyną rozbieżności między obserwowaną płcią płodu a określeniem płci za pomocą PraenaTest®.

**W celu uzyskania dodatkowych informacji na temat ograniczeń testu PraenaTest® należy skontaktować się z lekarzem.**



#### Zespół znikającego bliźniaka

Zespół znikającego bliźniaka to nazwa nadana płodowi w ciąży mnogiej. W pierwszych tygodniach ciąży jedno z bliźniąt umiera, ale nie skutkuje to krwawieniem i wydalaniem tylko wchłonięciem przez organizm matki. Część materiału genetycznego pochodzącego od znikającego bliźniaka może jednak nadal znajdować się w krwiobiegu matki, co może wpłynąć na wynik testu PraenaTest®.

#### Poliploidia/triploidia

W poliploidii kompletny zestaw chromosomów występuje więcej niż dwa razy (z greckiego „poly-” = wiele). Na przykład w triploidii chromosomy występują potrójnie (łac. „tri-”). Zamiast zwykłych 46 chromosomów, w przypadku triploidii komórki ciała zawierają 69 chromosomów.



## Poradnictwo genetyczne

Oprócz udzielonych informacji, przed kolejnym badaniem i po uzyskaniu wyników badania, otrzyma Pani poradę genetyczną zgodnie z ustawą o diagnostyce genetycznej (GenDG). Poradnictwo przed badaniem genetycznym według GenDG obejmuje:

- Odpowiedzi na Pani pytania
- Ocenę istniejących ustaleń medycznych lub dokumentacji medycznej
- Zebranie związanych z badaniem informacji z osobistej i rodzinnej historii medycznej (wywiad)
- Informacje o konieczności wykonania badań genetycznych wynikających z Pani pytań lub historii medycznej
- Informacje o możliwościach, ograniczeniach i ryzyku związanym z pozyskiwaniem próbek do rozważanych testów
- Ocena ryzyka genetycznego, w tym omówienie znaczenia wszystkich informacji istotnych dla Pani planów życiowych i rodzinnych, a także ewentualnie dla Pani zdrowia
- Możliwości wsparcia w przypadku stresu fizycznego i psychicznego spowodowanego testem i jego wynikiem
- Ocena potrzeby szczegółowego poradnictwa genetycznego przez lekarza specjalistę z zakresu genetyki człowieka

Poradnictwo genetyczne prowadzone przez lekarza odbywa się po udzieleniu informacji i wyrażeniu przez Panią zgody na badania genetyczne.

## Świadoma zgoda na wykonanie badania PraenaTest® zgodnie z §9 GenDG

Otrzymałam, przeczytałam i zrozumiałam ogólne, pisemne informacje (oraz ewentualnie dodatkowe, szczegółowe, pisemne informacje) dotyczące analiz genetycznych zgodnie z GenDG. Swoim podpisem wyrażam zgodę na przeprowadzenie testu PraenaTest® oraz na pobranie wymaganej do tego celu próbki krwi.

Miałam możliwość omówienia wszelkich, jeszcze nieobjaśnionych kwestii. Zostałam poinformowana, że mogę w każdej chwili cofnąć swoją zgodę w całości lub w części bez podawania przyczyn, bez szkody dla mnie, oraz że mam prawo nie otrzymać informacji na temat wyników badania.

Dalsze uwagi dotyczące udzielonych informacji i poradnictwa (wypełnia lekarz)

Miejsce/Data

Nazwisko i imię pacjentki (drukowanymi literami)

Podpis pacjentki

X

Jestem świadoma, że mogę w każdej chwili przerwać rozpoczęte procedury testowe, aż do momentu przekazania wyników i zażądać zniszczenia materiału testowego wraz ze wszystkimi uzyskanymi z niego komponentami, a także wszystkimi zebranymi do tego momentu wynikami. Odwołanie musi być dokonane w formie pisemnej.

Jest to formularz usługowy firmy Eurofins Pränatal-Medizin. Służy dla personelu medycznego jako dowód udzielenia informacji i pozostaje w gabinecie lekarskim. Nie ponosimy odpowiedzialności za kompletność danych.