


PraenaTest®

Неинвазивный
пренатальный тест (НИПТ)

 eurofins

Pränatal-Medizin



Хранится в клинике врача

Информация о тесте PraenaTest® и согласие на его проведение

Неинвазивное пренатальное исследование для выявления хромосомных нарушений у плода

Дорогая пациентка!

Беременность сопровождается множеством радостных переживаний и, возможно, является самым напряженным и важным периодом вашей жизни. Конечно, в этот период также могут появляться смешанные чувства и некоторая неуверенность. Особенно если вы ожидаете первого ребенка, скорее всего, вы задаетесь вопросами, что вам предстоит и как лучше всего позаботиться о себе и своем ребенке.

В это время вам словом и делом помогает ваш врач. Он вместе с вами наблюдает за развитием вашего ребенка и консультирует вас по поводу всех профилактических исследований в течение всего периода вашей беременности.

Современная медицина с ее исследованиями, не представляющими никакой опасности для вас и вашего ребенка, располагает множеством способов выявления рисков для здоровья еще на ранних стадиях беременности. Так, неинвазивный тест PraenaTest® уже с десятой недели беременности позволяет установить, есть ли у вашего ребенка хромосомные нарушения.

Перед проведением теста и необходимым для этого забором образца крови важно, чтобы вы располагали информацией о возможностях, ограничениях этого теста и рисках, которыми он сопряжен.

Что PraenaTest® может рассказать о моем ребенке?

PraenaTest® – это современный скрининг-тест. С его помощью могут быть выявлены хромосомные нарушения, т. е. определенные изменения в наследственном материале плода. Почти каждая клетка организма человека содержит наследственный материал (в форме ДНК), организованный в хромосомы, находящиеся внутри ядер клеток. Клетки организма человека содержат, как правило, 46 хромосом. Каждая из хромосом 1–22 (аутосом) имеет две копии. Каждая пара хромосом включает одну хромосому, полученную от матери, и одну, полученную от отца. Кроме того, клетка организма человека имеет две половые хромосомы (гоносомы): у женщин это две X-хромосомы, а у мужчин – одна X- и одна Y-хромосома. В каждой паре половых

хромосом также одна получена от матери, и одна – от отца. В редких случаях в ядре клетки эмбриона могут содержаться не две, а три копии некоторых из этих хромосом. Наличие трех копий хромосомы называется трисомией, и число, стоящее после слова «трисомия», обозначает хромосому с этой аномалией, например, «трисомия 21». Хотя трисомии редки, риск их возникновения возрастает с увеличением возраста матери (а также, в некоторых случаях, отца). Как правило, трисомии имеют клинические причины или связаны с нарушениями здоровья эмбриона. PraenaTest® позволяет выявлять следующие хромосомные нарушения.

Трисомия 21 (синдром Дауна)

Наиболее распространенным хромосомным нарушением является трисомия 21, которая приводит к развитию синдрома Дауна. Дети с синдромом Дауна имеют физические и психические отклонения разной степени тяжести.
Частота возникновения: от 1:700 до 1:800

Трисомия 18 (синдром Эдвардса)

При этом очень редком хромосомном нарушении значительно увеличивается риск выкидыша. Вследствие этого тяжелого нарушения около 90% новорожденных погибают в первые дни жизни. Лишь в редких случаях дети с синдромом Эдвардса достигают взрослого возраста и вследствие серьезных ограничений жизнедеятельности постоянно нуждаются в помощи.
Частота возникновения: от 1:6000 до 1:8000

Трисомия 13 (синдром Патау)

Наиболее редкой формой трисомии является синдром Патау, при котором возникают тяжелые дефекты развития органов, и значительно увеличивается риск выкидыша. Новорожденные с дефектами развития органов систем почти не имеют шанса прожить дольше одного года.
Частота возникновения: 1:12000

Моносомия по X-хромосоме / (X0) (синдром Ульриха-Тернера)

При моносомии по X-хромосоме в наличии только одна X-хромосома, вторая же половая хромосома отсутствует. Это единственная форма моносомии у живорожденных, которая встречается исключительно у девочек. Типичными для носительниц являются бесплодие, низкорослость и повышенный риск развития порока сердца. Психические нарушения в большинстве случаев не наблюдаются.
Частота возникновения: 1:2500

XXX-синдром (синдром тройной X-хромосомы)

Синдром тройной X-хромосомы или трисомия по X-хромосоме – наиболее распространенная хромосомная аномалия у девочек. В большинстве случаев этот синдром в течение всей жизни остается невыявленным, поскольку он не имеет почти никаких клинически значимых симптомов.
Частота возникновения: 1:1000

XXY-синдром (синдром Клайнфельтера)

Синдром Клайнфельтера встречается у новорожденных мужского пола. Мужчины с этим синдромом часто имеют рост выше среднего. Как правило, наличие данного синдрома приводит к бесплодию.
Частота возникновения: 1:600

YY-синдром (YY-синдром / синдром Джейкобса)

При YY-синдроме клетки содержат дополнительную Y-хромосому. В большинстве случаев этот синдром в течение всей жизни остается невыявленным. В молодом возрасте носители синдрома чаще всего обладают обычными умственными способностями, однако имеют рост выше среднего.
Частота возникновения: 1:1000

RAAs – Rare Autosomal Aneuploidies (Редкие аутосомные анеуплоидии)

Редкие аутосомные анеуплоидии – это случаи неправильного распределения аутосом. Тест на редкие аутосомные анеуплоидии, включенный в PraenaTest®, позволяет дополнительно исследовать хромосомы 1–12, 14–17, 19, 20 и 22 на наличие моносомий и трисомий, а также хромосомы 13, 18 и 21 на наличие моносомий. Выявление у беременной редкой аутосомной анеуплоидии часто означает наличие так называемого мозаицизма. В этом случае аномалия возникает не во всех клетках организма плода (эмбриональный мозаицизм) и/или только в отдельных частях плаценты (плацентарный мозаицизм). Мозаицизм может иметь очень разную клиническую картину, которая зависит от того, в какой хромосоме возникла аномалия, и какие клетки несут хромосомную аномалию или сколько таких клеток. Так, плацентарный мозаицизм часто может не иметь никаких проявлений, но также может сопровождаться плацентарной недостаточностью. Последняя в некоторых случаях приводит к недостаточному обеспечению развития и жизнедеятельности плода. У детей, развившихся из эмбрионов с мозаикоподобно расположенными клетками с редкой аутосомной анеуплоидией, в большинстве случаев наблюдаются дефекты физического развития, а также нарушения психического развития. В отдельных случаях клинические проявления не наблюдаются.

CNV (вариации числа копий)

При так называемой вариации числа копий аномалия возникает лишь в каком-то одном участке внутри хромосомы. Вследствие этого число его копий увеличивается (дупликация) или уменьшается (делеция). Характер проявлений заболевания зависит от локализации и размера участка с аномалией. Это может приводить к дефектам развития внутренних органов или нарушениям психического развития. PraenaTest® позволяет проводить тесты для выявления участков с вариацией числа копий размером не менее 7 Мб.

Частота возникновения: 1:10000

Синдром микроделеции 22q11.2 (синдром Ди Георга)

При этом синдроме возникает изменение в хромосоме 22, что может влиять на развитие плода. Это изменение в 90 % случаев возникает спонтанно и встречается у одного из примерно 4000 новорожденных. Данное исследование проводится по желанию пациентки, особенно же целесообразно его проводить в случае выявления вашим врачом, например, с помощью ультразвукового исследования органов, аномалий, которые могут коррелировать с синдромом Ди Георга или велокардиофациальным синдромом.

Частота возникновения: 1:4000



Для сведения пациентки

В большинстве случаев пренатальные тесты не выявляют никаких аномалий. Однако если результат теста будет аномальным, вы, скорее всего, в первый момент растеряетесь. Поэтому важно, чтобы ваш врач подробнейшим образом рассказал вам о тесте. В качестве дополнительной помощи в подобных ситуациях может быть предоставлена психологическая консультация.



Дополнительная информация о тесте PraenaTest®

Можно ли проводить PraenaTest® при двуплодной беременности?

PraenaTest® можно проводить и при двуплодной беременности. Это не влечет за собой дополнительные расходы.

Эффективен ли PraenaTest® после лечения бесплодия?

После лечения бесплодия (методом донации яйцеклетки, ЭКО или ИКСИ) PraenaTest® так же эффективен, как и во всех остальных случаях.

Как проводится PraenaTest®?

Необходимо выполнить всего пару действий, и через несколько рабочих дней вашему лечащему врачу сообщат о результате теста.

1

Подробное консультирование с
вашим врачом и получение у него/нее
подробной информации



2

Обычный забор
вашим врачом образца вашей
крови



3

Исследование образца крови в Германии;
результат через пару дней направляется
вашему врачу



4

Вы обсуждаете результат
исследования со своим врачом



Как определяется результат теста «норма»?

Результат теста «норма» (т. е. отрицательный) означает, что наличие исследуемых хромосомных нарушений у вашего плода очень маловероятно. Хромосомные нарушения, не указанные в заявке на проведение исследования, в PraenaTest® не включаются, и заключение лаборатории не содержит результатов таких тестов. Таким образом, тест может охватывать лишь определенные генетические отклонения. PraenaTest® также не способен выявлять некоторые особые формы хромосомных нарушений. Для получения дополнительной информации прочитайте раздел «Границы исследования» и проконсультируйтесь со своим врачом. Даже если результат теста будет отрицательным, вам следует провести рекомендуемые профилактические исследования, в частности, УЗИ.

Как определяется аномальный результат теста?

Аномальный (т. е. положительный) результат теста ясно указывает на то, что ваш плод является носителем того или иного хромосомного нарушения.

Согласно рекомендациям врачей, положительный результат теста следует подтвердить, проведя инвазивное исследование. В очень редких случаях та или иная хромосомная аномалия обнаруживается в клетках плаценты, однако в плоде отсутствует.

Стоимость тестов

Обсудите со своим врачом, какие исследования имеет смысл провести вам, учитывая особенности вашего случая. С 01 июля 2022 года проведение неинвазивного пренатального теста для определения трех трисомий – трисомий 21, 18 и 13 – может оплачиваться в рамках обязательного медицинского страхования. Тесты для определения хромосомных нарушений, оплата которых не входит в спектр услуг, оплачиваемых системой обязательного медицинского страхования, каждая пациентка, предварительно проконсультировавшись со своим врачом, может оплатить самостоятельно. Действующие расценки на услуги по проведению тестов для тех, кто оплачивает их самостоятельно, см. на сайте www.praenatest.de/preise.

Насколько информативен PraenaTest®?

Высокая точность PraenaTest® была доказана в ходе клинических испытаний. Чувствительность теста – это вероятность получения положительного («аномального») результата в случае выявления хромосомного нарушения при

проведении теста. Специфичность теста – это вероятность получения отрицательного результата («норма») в случае отсутствия хромосомного нарушения.

Информативность PraenaTest® при определении аутосомных анеуплоидий

PraenaTest® ¹	Трисомия 21	Трисомия 18	Трисомия 13	RAAs (редкие аутосомные анеуплоидии)	CNVs (вариация числа копий)
Чувствительность	>99,9% (130/130)	>99,9% (41/41)	>99,9% (26/26)	96,4% (27/28)	74,1% (20/27)
Специфичность	99,9% (1982/1984)	99,9% (1995/1997)	99,9% (2000/2002)	99,8% (2001/2005)	99,8% (2000/2004)

Информативность теста при исследовании гоносом или определении гоносомных анеуплоидий

Пол 1963 обследованных новорожденных был со 100%-й правильностью определен как мужской или женский.¹ Соответствие результатов тестов между собой при наличии известной гоносомной анеуплоидии представлена в следующей таблице.

Соответствие результатов тестов между собой при определении пола плода в клинических исследованиях при гоносомной анеуплоидии, подтвержденной цитогенетическим методом¹

	X0	XXX	XXY	XYY
Соответствие результата теста результату НИПТ	90,5% (19/21)	100% (17/17)	100% (23/23)	91,7% (11/12)

¹ Тест VeriSeq NIPT Solution v2, инструкция по применению 1000000078751 от 06 августа 2021 года

Информативность теста при определении микроделеции 22q11.2

В процессе валидации было проведено внутреннее слепое исследование с использованием положительных контрольных образцов. Все анализируемые образцы, отвечавшие

критериям качества, были идентифицированы правильно. Ожидаемая чувствительность теста составляет 85%, а его специфичность – 99,65%.

НИПТ – это неинвазивный скрининг-тест, который позволяет быстро – и безопасно для матери и ребенка – выявить риск наличия у плода какого-либо из упоминаемых здесь хромосомных нарушений. В очень редких случаях может быть получен ложноположительный или ложноотрицательный результат.

Границы исследования

PraenaTest® не позволяет выявлять хромосомные делеции / дупликации размером менее 7 Мб (за исключением микроделеции 22q11.2). PraenaTest® не определяет триплоидии и полиплоидии. Тест также не позволяет с точностью выявить мозаицизм. При мозаицизме клетки той или иной ткани или всего организма несут разную генетическую информацию. При наличии феномена исчезающего близнеца, если у такого близнеца есть какое-либо хромосомное

нарушение, результат PraenaTest® может быть аномальным, что не является репрезентативным для интактной эмбриональной закладки. Феномен исчезающего близнеца также может быть причиной несоответствия между наблюдаемым полом плода и результатом его определения с помощью PraenaTest®.

Более подробную информацию об ограничениях PraenaTest® вы можете узнать у своего врача.



Феномен исчезающего близнеца

Понятие «феномен исчезающего близнеца» (англ. Vanishing Twin) применяется к плоду при многоплодной беременности. Этот феномен возникает в случае гибели в первые недели беременности одного из близнецов, который, вместо того, чтобы выйти из организма матери с кровью, выделяемой при кровотечениях, поглощается им. Однако фрагменты наследственного материала исчезающего близнеца могут остаться в кровотоке матери, что может влиять на результат теста PraenaTest®.

Полиплоидия / триплоидия

При полиплоидии все хромосомы хромосомного набора имеют больше двух копий (от греч. poly- – «много»). Так, при триплоидии хромосомы имеют по три копии (от лат. tri-). Таким образом, в случае триплоидии вместо обычных 46 хромосом клетки организма содержат 69 хромосом.

Генетическая консультация

Помимо данной информации, в соответствии с Законом о генетической диагностике (GenDG) перед проведением исследования, а также после получения результата исследования вы получаете генетическую консультацию. Консультация перед проведением генетического исследования в соответствии с Законом о генетической диагностике включает:

- разъяснение ваших личных вопросов;
- оценку результатов, полученных другими врачами, или медицинских заключений;
- сбор данных об особенностях вашей личной и семейной истории болезни (анамнеза), имеющих отношение к исследованию;
- информация о необходимости проведения генетического исследования, источником которой будут служить ваши ответы на вопросы или ваша история болезни;
- информация о возможностях, ограничениях рассматриваемого исследования, а также о рисках, с которыми может быть сопряжен забор материала;
- определение генетического риска, а также разъяснение того, как вся информация может повлиять на планирование вами жизни и семьи, а также ее значения для вашего здоровья;
- обсуждение возможностей оказания вам помощи на случай, если исследование или его результат будет иметь для вас неблагоприятные физические и психические последствия;
- оценку необходимости получения подробной генетической консультации врача-специалиста в области генетики человека.

Вы получите генетическую консультацию вашего врача после разъяснения генетического исследования и вашего согласия на проведение этого исследования.

Согласие на проведение исследования с помощью PraenaTest® в соответствии с §9 Закона о генетической диагностике

Я получила, прочитала и поняла общую письменную информацию (или дополнительную специальную письменную информацию) о генетических исследованиях в соответствии с Законом о генетической диагностике.

Подписывая настоящую форму, я даю согласие на проведение мне теста PraenaTest® и необходимый для этого забор у меня образца крови.

У меня была возможность задать вопросы, на которые я получила ответы. Мне разъяснили, что я в любое время, не сообщая о причинах, без ущерба для себя могу полностью или частично отозвать свое согласие и что я имею право не знать о результатах исследования.

Дополнительные замечания по информации и консультации (заполняется врачом)

Место/дата

Фамилия и имя пациентки (печатными буквами)

Подпись пациентки

X

Мне известно о том, что я могу в любое время до того, как мне сообщат о результате проводимого мне исследования, отказаться от его проведения, а также попросить уничтожить исследуемый материал, включая все полученные из него компоненты и все результаты его исследования. Отзыв согласия осуществляется в письменном виде.

Это – информационный буклет компании Eurofins Pränatal-Medizin. Он служит доказательством предоставления пациентке информации ответственным врачом и хранится в его клинике. За полноту информации ответственность не несетя.