


PraenaTest®

Неінвазивний
пренатальний тест (НІПТ)

 eurofins

Pränatal-Medizin



Залишається в кабінеті лікаря

Інформована згода на проведення PraenaTest®

Неінвазивне пренатальне обстеження
для виявлення хромосомних аномалій плода

Шановна пацієнтко,

вагітність приносить почуття щастя, і це, мабуть, найбільш хвилюючий і важливий період у вашому житті. Звичайно, можуть виникати і змішані почуття, а також певне відчуття незахищеності. Особливо це може бути при першій вагітності, бо ми не зовсім розуміємо, що буде далі, з чим доведеться зіткнутися і як зробити найкраще для себе та своєї ненародженої дитини.

У цей період вам допоможе ваша лікарка чи лікар. Вона/він буде стежити разом з вами за розвитком вашого малюка та проконсультує щодо всіх профілактичних обстежень, пов'язаних з вашою вагітністю.

Сучасна медицина має багато можливостей виявити ризики для здоров'я на ранніх термінах вагітності за допомогою безпечних для вас і вашого майбутнього малюка обстежень. Наприклад, неінвазивний PraenaTest® вже після дев'яти тижнів вагітності може визначити, чи є у вашої дитини хромосомні аномалії.

Перед тестом і необхідним для цього взяттям крові важливо, щоб ви були проінформовані про можливості, обмеження та ризики цього методу тестування.

Що може виявити PraenaTest® у мого майбутнього малюка?

PraenaTest® є сучасним методом скринінгу. Він допомагає виявити хромосомні аномалії, тобто певні зміни в генетичному матеріалі ненародженої дитини. Майже кожна клітина людського організму містить генетичний матеріал (у формі ДНК), який знаходиться у хромосомах у ядрах клітин. Як правило, клітини організму людини містять 46 хромосом. Хромосоми 1–22 (аутосоми) є парними. Одна хромосома походить від матері, одна — від батька. Крім того, клітини людини мають дві статеві хромосоми (гоносоми): жінки мають дві Х-хромосоми, чоловіки — Х- і Y-хромосому. Тут також одна статева хромосома походить від матері, а друга — від батька.

У рідкісних випадках може статися так, що деякі з цих хромосом утворюють в клітинному ядрі ембріона не пари, а трійки. Наявність трьох хромосом називається трисомією, а число вказує на уражену хромосому, наприклад, трисомія 21. Взагалі трисомії зустрічаються рідко, але ризик зростає з віком матері (а іноді також батька). Як правило, трисомії пов'язані з клінічними відхиленнями або обмеженнями щодо здоров'я ембріона. PraenaTest® дає можливість виявити наступні хромосомні аномалії:

Трисомія 21 (синдром Дауна)

Найбільш поширеною хромосомною аномалією є трисомія 21, яка призводить до синдрому Дауна. Діти з синдромом Дауна мають фізичні та розумові вади, виражені в різній мірі.

Частотність: 1:700 – 1:800

Трисомія 18 (синдром Едвардса)

Ця дуже рідкісна хромосомна аномалія значно підвищує ризик викидня. Через тяжкість цього захворювання близько 90 % новонароджених помирають протягом перших днів життя. Діти з цим синдромом дуже рідко досягають повноліття і повністю залежать від сторонньої допомоги через серйозну інвалідність.

Частотність: 1:6000 – 1:8000

Трисомія 13 (синдром Патау)

Найбільш рідкісною трисомією є синдром Патау, при якому виникають важкі вади розвитку органів і значно підвищується ризик викидня. Вади розвитку систем органів роблять практично неможливим виживання новонародженого протягом першого року життя.

Частотність: 1:12000

Моносомія X/(X0) (синдром Ульріха-Тернера)

При моносомії X присутня лише одна хромосома X, а друга статева хромосома відсутня. Це єдина життєздатна моносомія, яка вражає виключно дівчаток. Для носіїв характерні безпліддя, низький зріст і підвищений ризик вад серця. Психічних розладів зазвичай немає.

Частотність: 1:2500

XXX (трисомія по X-хромосомі)

Синдром потрійної X-хромосоми або трисомія по хромосомі X є найпоширенішим хромосомним розладом у дівчаток. Здебільшого цей синдром залишається невиявленим протягом усього життя, оскільки він рідко викликає будь-які клінічно значущі аномалії.

Частотність: 1:1000

XXY (синдром Клайнфельтера)

Синдром Клайнфельтера виникає у новонароджених чоловічої статі, при цьому він зазвичай супроводжується високим зростом і, як правило, призводить до безпліддя.

Частотність: 1:600

XYY (синдром полісомії Y-хромосоми / синдром Якоба)

При синдромі полісомії Y-хромосоми в клітинах є додаткова Y-хромосома. Здебільшого цей синдром залишається невиявленим протягом усього життя. Хлопчики зазвичай мають нормальний інтелект, але вони значно вище середнього зросту.

Частотність: 1:1000

RAA — Rare Autosomal Aneuploidies (рідкісні аутосомні анеуплоїдії)

RAA — це рідкісні неправильні розподіли аутосом у цілих хромосомах. За допомогою аналізу RAA PraenaTest® хромосоми з 1 по 12, з 14 по 17, 19, 20 і 22 також можна перевірити на наявність моносомії та трисомії, а хромосоми 13, 18 і 21 — на наявність моносомії. Якщо рідкісна аутосомна анеуплоїдія виявляється під час існуючої вагітності, це часто називають мозаїцизмом. У цьому випадку уражаються не всі клітини майбутньої дитини (мозаїцизм ембріона) і/або уражаються лише частини плаценти (мозаїцизм плаценти). Клінічний прояв мозаїцизму може бути дуже різним і залежить від того, яка хромосома уражена та які або скільки клітин мають хромосомні аномалії. Наприклад, плацентарний мозаїцизм може залишатися здебільшого без проявів або супроводжуватися плацентарною недостатністю. У деяких випадках він призводить до недостатнього живлення майбутньої дитини. Плід, клітини якого мозаїчно уражені рідкісною аутосомною анеуплоїдією, зазвичай має фізичні вади та розлади психічного розвитку. Але в окремих випадках клінічних проявів може не бути.

CNV (варіанти кількості копій)

При так званому CNV уражається лише частина хромосоми, таким чином кількість копій збільшується (дуплікація) або зменшується (делеція). Ступінь прояву захворювання залежить від локалізації та розміру ураженої зони. Вони можуть призвести до вад розвитку внутрішніх органів або порушень розумового розвитку. За допомогою PraenaTest® тести проводяться на наявність CNV ≥ 7 мБ.

Частотність: 1:10 000

Синдром мікроделеції (Синдром ДіДжорджа 22q11.2)

Цей синдром включає зміни в хромосомі 22, які можуть вплинути на розвиток майбутньої дитини. Він виникає спонтанно в 90 % випадків і зустрічається приблизно у одного з 4000 новонароджених. Це обстеження можна проводити за бажанням, воно особливо має сенс, якщо ваш лікар виявить аномалії, наприклад, під час ультразвукового скринінгу органів, які можуть корелювати з синдромом ДіДжорджа або вело-кардіо-фаціальним синдромом.

Частотність: 1:4000



Зверніть увагу

Більшість пренатальних обстежень не виявляють жодних відхилень. Однак у разі виявлення відхилення більш ніж вірогідно, що ви спочатку розгубитесь. Тому так важливо отримати повну інформацію у свого лікаря. Також вам може допомогти у такій ситуації консультація психолога.



Додаткова інформація про PraenaTest®

Чи можна проводити PraenaTest® також під час вагітності двійнею?

PraenaTest® можна проводити також під час вагітності двійнею. Додаткової оплати не потрібно.

Чи працює PraenaTest® після лікування безпліддя?

Після лікування безпліддя (донорство яйцеклітин, ЕКЗ або ІКСІ) жодних обмежень щодо PraenaTest® немає.

Як проводиться PraenaTest®?

Щоб ваш лікар через кілька робочих днів отримав результат, потрібно виконати лише кілька кроків:

- 1** Вичерпні поради та роз'яснення від вашого лікаря 
- 2** Звичайне взяття крові вашим лікарем 
- 3** Проведення аналізу крові у Німеччині; результат отримає ваш лікар через кілька днів 
- 4** Обговорення результатів аналізу зі своїм лікарем 

Як слід оцінювати результат тесту «без особливостей»?

Результат тесту «без особливостей» (тобто негативний) означає, що наявність досліджуваних хромосомних аномалій у вашої майбутньої дитини дуже мало ймовірна. Інші хромосомні порушення, окрім тих, які зазначені в бланку обстеження, PraenaTest® не перевіряє, тому жодних висновків щодо них не робиться. Відповідно, генетичні аберації, які виходять за рамки вказаних обстежень, не можуть бути виявлені. Також PraenaTest® не може визначити певні особливі форми хромосомних аномалій. Також прочитайте розділ «Обмеження обстеження» та проконсультуйтеся з лікарем.

Навіть якщо ви отримали негативний результат аналізу, ви повинні відвідувати рекомендовані профілактичні огляди, зокрема ультразвукове дослідження.

Як слід оцінювати позитивний результат тесту?

Позитивний результат тесту є чітким свідченням того, що ваша ненароджена дитина є носієм відповідної хромосомної аномалії.

Позитивний результат тесту потребує додаткового діагностичного уточнення за допомогою інвазивного дослідження відповідно до рекомендацій лікаря. У дуже рідкісних випадках виявлена хромосомна аномалія наявна лише у клітинах плаценти, що не впливає на майбутню дитину.

Витрати

Поговоріть зі своїм лікарем, які обстеження є доцільними для вас і вашої особистої ситуації. З 1 липня 2022 року неінвазивне пренатальне визначення трьох трисомій 21, 18 і 13 входить до послуг медичного страхування, які оплачують державні медичні страхові компанії. Крім послуг, які оплачуються медичними страховими компаніями, кожен пацієнт — після консультації зі своїм лікарем — може індивідуально замовити аналіз для визначення інших хромосомних аномалій на основі самооплати. Поточні ціни для оплати самими пацієнтами ви знайдете за адресою www.praenatest.de/preise.

Наскільки інформативним є PraenaTest®?

Висока точність PraenaTest® доведена клінічними дослідженнями. Чутливість вказує на ймовірність того, що фактично наявна хромосомна аномалія буде розпізнана як позитивний

(«з відхиленням») результат тесту. Специфічність вказує на ймовірність того, що відсутня хромосомна аномалія буде розпізнана як негативний («без відхилення») результат тесту.

Інформативність PraenaTest® при виявленні анеуплоїдії

| PraenaTest® ¹ | Трисомія 21 хромосоми | Трисомія 18 хромосоми | Трисомія 13 хромосоми | RAAs | CNVs |
|--------------------------|-----------------------|-----------------------|-----------------------|---------------------|---------------------|
| Чутливість | >99,9 % (130/130) | >99,9 % (41/41) | >99,9 % (26/26) | 96,4 % (27/28) | 74,1 % (20/27) |
| Специфічність | >99,9 % (1982/1984) | >99,9 % (1995/1997) | >99,9 % (2000/2002) | >99,8 % (2001/2005) | >99,8 % (2000/2004) |

Інформативність при визначенні гоносом або гоносомної анеуплоїдії

Стать 1963 обстежених новонароджених була правильно визначена як чоловіча чи жіноча у 100 %.¹

Відповідність результату при виявленні гоносомальної анеуплоїдії показано в таблиці нижче.

Відповідність результату при класифікації статі плода в клінічних дослідженнях при цитогенетично підтвердженій гоносомній анеуплоїдії¹

| | X0 | XXX | XXY | XYY |
|----------------------------------|----------------|---------------|---------------|----------------|
| Відповідність з результатом НІПТ | 90,5 % (19/21) | 100 % (17/17) | 100 % (23/23) | 91,7 % (11/12) |

¹ VeriSeq NIPT Solution v2 Інструкція до лікарського препарату 1000000078751 v06 серпень 2021

Інформативність при визначенні мікроделеції 22q11.2

Під час валідації було проведено внутрішнє сліпе дослідження, включно з позитивним зразком матеріалу. Усі проаналізовані зразки, які відповідали критеріям якості, були класифіковані правильно. Очікувана чутливість становить 85 %, специфічність — 99,65 %.

фіковані правильно. Очікувана чутливість становить 85 %, специфічність — 99,65 %.

НІПТ — це неінвазивний скринінговий тест, який може швидко — і безпечно для матері та дитини — визначити ризик наявності у ненародженої дитини однієї із вказаних хромосомних аномалій. У дуже рідкісних випадках можливі хибнопозитивні або хибнонегативні результати.

Обмеження обстеження

PraenaTest® не може виявити хромосомні делеції/дуплікації розміром менше 7 Мб (за винятком мікроделеції 22q11.2). Виявити триплоїдії та поліплоїдії за допомогою PraenaTest® неможливо. Крім того, неможливе точне виявлення мозаїчності. При мозаїчності клітини тканини або всього організму несуть різну генетичну інформацію. Наявність vanishing twin (зниклого близнюка) — якщо його спричинила хромосомна аномалія —

може призвести до позитивного результату PraenaTest®, який не є репрезентативним для інтактного протікання вагітності. Подібним чином синдром vanishing twin може спричинити гендерну розбіжність між спостережуваною статтю плода та визначенням статі за допомогою PraenaTest®.

Додаткову інформацію щодо обмежень PraenaTest® ви можете отримати у свого лікаря.



Vanishing Twin

Vanishing twin (зниклий близнюк) — це один із ембріонів багатоплідної вагітності. У перші тижні вагітності один з близнюків гине, але замість того, щоб видалитися із організму і спровокувати кровотечу, він всмоктується в організм матері. Однак частини генетичного матеріалу зниклого близнюка все ще можуть залишатися в крові матері, а це може вплинути на результат PraenaTest®.

Поліплоїдія / триплоїдія

При поліплоїдії ядро клітини містить два і більше повних набори хромосом відносно норми (від грецького «полі-» = багато). Наприклад, при триплоїдії кількість хромосом перевищує норму в три рази (лат. «tri» — три). Замість звичайних 46 хромосом при триплоїдії клітини організму містять 69 хромосом.

Генетична консультація

Додатково до цієї інформації перед подальшим обстеженням та після отримання результатів обстеження вам надadуть генетичну консультацію відповідно до Закону про генетичну діагностику (GenDG). Консультація перед генетичним обстеженням згідно з законом GenDG передбачає:

- уточнення питань, які хвилюють вас особисто
- оцінка наявних медичних висновків або результатів обстеження
- збір пов'язаних з обстеженням відхилень у вашій особистій та сімейній історії хвороб (анамнез)
- інформація про необхідність генетичного тесту, що впливає з питань, що вас хвилюють, або вашої історії хвороби
- інформація про можливості, обмеження та ризики, пов'язані з взяттям матеріалів, необхідних для обговорюваних методів обстеження
- оцінка генетичних ризиків, включаючи оцінку важливості всієї інформації для вашого життя та планування сім'ї та, можливо, для вашого здоров'я
- можливості підтримки при фізичному та психологічному стресі через обстеження та його результат
- оцінка необхідності детальної генетичної консультації у лікаря-спеціаліста з генетики людини

Генетичну консультацію у вашого лікаря ви отримаєте після того, як надасте інформовану згоду на генетичне обстеження.

Інформована згода на проведення PraenaTest® згідно з GenDG §9

Я отримав (отримала), прочитав (прочитала) і зрозумів (зрозуміла) загальне письмове роз'яснення (а також додаткове спеціальне письмове роз'яснення) щодо генетичних аналізів відповідно до GenDG.

Своїм підписом я надаю згоду на проведення PraenaTest®, а також на взяття крові для аналізу.

У мене було достатньо можливостей для обговорення відкритих запитань. Мене поінформували, що я можу відкликати свою згоду повністю або частково, в будь-який час без пояснення причин, без негативних наслідків для мене, а також про те, що я маю право не знати результатів обстеження.

Додаткові примітки щодо роз'яснення і консультації (заповнюється лікарем)

Місце, дата

Прізвище та ім'я пацієнтки (друкованими літерами)

Підпис пацієнтки

X

Мені відомо, що я можу припинити розпочате обстеження в будь-який час, поки не буде повідомлено про результати, також я можу вимагати знищення матеріалу, взятого для обстеження, включаючи всі отримані з нього компоненти та всіх результатів, отриманих до цього моменту. Відмову необхідно надати в письмовій формі.

Це службова форма Eurofins Prenatal Medicine. Вона використовується для підтвердження роз'яснень, наданих відповідальним лікарем, і залишається в кабінеті лікаря. Ми не несемо відповідальності за повноту інформації.