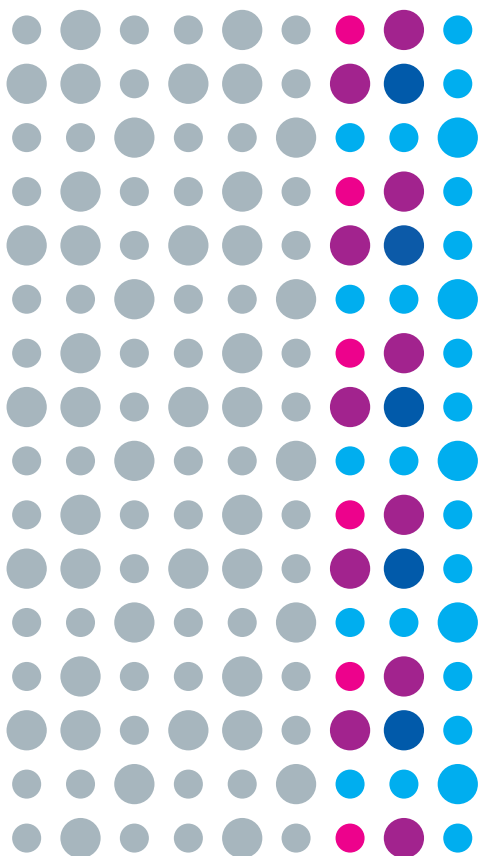




НИПТ PreNata® неинвазивный пренатальный тест



Дополнительную
информацию о НИПТ PreNata®
см. на сайте prenata.de.



Краткий обзор НИПТ PreNata®

НИПТ (неинвазивный пренатальный тест) PreNata® позволяет перед родами проверить, имеет ли ребенок генетические изменения, которые могут повлиять на его развитие, без риска для матери и ребенка. Для этого необходим лишь образец крови матери. При желании одновременно с НИПТ PreNata® можно определить пол ребенка. Обследование можно проводить с 10-й недели беременности.

Как работает НИПТ PreNata®?

Генетический материал человека — наша ДНК — содержится в хромосомах внутри клеток. Обычно на одну клетку приходится 23 пары хромосом. Хромосомы 1–22 (аутосомы) и половые хромосомы (гоносомы) представлены в двух экземплярах, по одной копии от матери и отца. У женщин две X-хромосомы (XX), а у мужчин одна X-хромосома и одна Y-хромосома (XY). Хромосомные изменения, т. е. недостача или избыток хромосом (или их частей), могут нарушить развитие. НИПТ PreNata® позволяет исследовать ДНК ребенка в образце крови матери на хромосомные изменения, начиная с 10-й недели беременности, без риска для матери и ребенка. Информация в ДНК ребенка расшифровывается в лаборатории, где определяют наличие хромосомных изменений у ребенка. Так, в случае трисомии соответствующая хромосома присутствует в трех экземплярах вместо двух, а в случае моносомии соответствующая хромосома представлена только в одном экземпляре. Дети с такими изменениями обычно имеют разную степень клинических отклонений или физических ограничений. В целом, такие хромосомные изменения возникают очень редко, но могут встречаться и у молодых матерей.

Сколько стоит НИПТ PreNata®?

1	Вариант Трисомии 13/18/21 Касса обязательного медицинского страхования (GKV) покрывает расходы при определенных условиях, без доплаты со стороны пациентки	Доплата 0,00 евро	Инд. мед. обслуж. 198,17 евро
2	Вариант Трисомии 13/18/21 Определение пола	Доплата 17,49 евро	Инд. мед. обслуж. 215,66 евро
3	Вариант Трисомии 13/18/21 Определение пола Неправильное распределение половых хромосом (только для одноплодной беременности)	Доплата 34,98 евро	Инд. мед. обслуж. 233,15 евро
4	Вариант Трисомии 13/18/21 Определение пола Неправильное распределение половых хромосом (только для одноплодной беременности) Редкие анеуплоидии, а также частичные дупликации и делеции > 7 Мб	Доплата 116,57 евро	Инд. мед. обслуж. 314,74 евро

С 01.07.2022 неинвазивное пренатальное обследование на трисомию 13, 18 и 21 может проводиться за счет кассы медицинского страхования в рамках вашей государственной медицинской страховки (вариант 1). Ваш врач подскажет, соответствуете ли вы требованиям кассы медицинского страхования для покрытия расходов. Кроме того, по согласованию с врачом вы также можете принять решение об определении пола ребенка (вариант 2) или выявлении более обширных хромосомных изменений с одновременным определением пола ребенка (варианты 3 и 4). В дополнение к страховой выплате вы несете дополнительные расходы за услуги, предоставленные в рамках индивидуального медицинского обслуживания (IGeL).

Какие хромосомные изменения исследуются?

НИПТ PreNata® позволяет выбрать четыре разных варианта с разными объемами исследования. В варианте 1 рассматриваются наиболее часто встречающиеся трисомии (13, 18, 21). В дополнение к этому можно определить пол ребенка, провести исследование половых хромосом, а также исследование всех 22 пар хромосом (аутосом). Однако в исследование будут включены всегда только те хромосомы, которые были указаны при выборе варианта исследования. Образцы и все собранные данные остаются в Германии.

Трисомии 13, 18 и 21

Эти три трисомии представляют собой наиболее распространенные хромосомные аномалии у живорожденных детей.

- Трисомия 13 (синдром Пэтау, частота припл. 1:5000)
- Трисомия 18 (синдром Эдвардса, частота припл. 1:3000)
- Трисомия 21 (синдром Дауна, частота припл. 1:700)

Половые хромосомы

Также можно исследовать участки ДНК, которые содержат половые хромосомы X и Y (гомосомы). Таким путем можно увидеть признаки различных синдромов, при которых половые хромосомы присутствуют в измененном количестве, т. е. отсутствуют или встречаются в дополнительных экземплярах (моносомия X; трисомия X, XYY, XXY). Эти изменения зачастую связаны с менее инвалидизирующими аномалиями по сравнению с изменениями в хромосомах 1–22 (аутосомах). Для тестирования половых хромосом выберите вариант НИПТ PreNata® 3 или 4.

Определение пола

При желании с помощью НИПТ PreNata® (варианты 2, 3 и 4) также можно определить пол ребенка. О результатах исследования лечащий врач сообщает в соответствии с предписаниями Закона о генетической диагностике после 12-й недели беременности (14+0 п. м.).

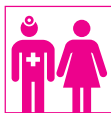
Полногеномное исследование всех хромосом (1–22)

Вы также можете выбрать полногеномное исследование всех хромосом для выявления редких неправильных распределений полных аутомсомных хромосом (rare autosomal aneuploidies — RAA). Зачастую речь идет о так называемых «мозаиках», что означает наличие как минимум двух разных типов клеток с разными наборами хромосом. Они могут затрагивать клетки ребенка (фетальная мозаика) и/или только части плаценты (плацентарная мозаика).

Если части хромосом отсутствуют (делеции) или присутствуют более одного раза (дупликации) и в результате изменяется число копий соответствующих участков, говорят об изменении количества копий (Copy Number Variations — CNV). CNV встречаются при рождении с частотой менее 0,02 %. Они могут привести к порокам развития органов и/или нарушениям общего развития. Их можно обнаружить с помощью НИПТ PreNata® (вариант 4) при размере от 7 Мб.



Как проходит процесс применения НИПТ PreNata® на практике?



1. Ваш врач предоставит Вам подробную консультацию и информацию в соответствии с Законом о генетической диагностике (GenDG).



2. Ваш врач возьмет образец крови.



3. Анализ вашего образца крови проводится в нашей лаборатории.



4. Результаты будут отправлены вашему врачу в течение нескольких дней.



5. Ваш врач разъяснит вам результат исследования.

Можно ли применять НИПТ PreNata® при двуплодной беременности?

В случае двуплодной беременности тест можно применять без каких-либо проблем. Определение пола позволяет установить, является ли как минимум один ребенок мальчиком. Обследование на изменения половых хромосом (вариант 3 и вариант 4) невозможно. Тест не используется при многоплодной беременности (3 и более плода).

laborkronе

MVZ Labor Krone
Siemensstraße 40 · 32105 Bad Salzuflen
Тел. 05222 8076-0 · info@laborkrone.de

Можно ли применять НИПТ PreNata® после лечения бесплодия?

PreNata® NIPT также можно применять без проблем и без ограничений после лечения бесплодия.

Насколько надежен НИПТ PreNata®?

Тест выявляет наиболее распространенные аутосомные хромосомные изменения (трисомии 13, 18 и 21) с вероятностью более 99 % и с такой же вероятностью может их исключить. НИПТ PreNata® также надежно выявляет изменения половых хромосом и RAA-аномалий с вероятностью 96 %, а CNV-аномалий — с чувствительностью 74 %.

Что означают результаты?

Отсутствие выраженных изменений означает, что хромосомные изменения почти исключены. При наличии выраженных изменений существует высокая вероятность хромосомных аномалий. Поскольку этот тест является скрининговым, а не диагностическим, отклонение от нормы должно быть подтверждено дальнейшими диагностическими процедурами. Ваш врач расскажет вам о возможных вариантах, которые обычно включают в себя анализ амниотической жидкости (амниоцентез) или исследование ткани плаценты (биопсия ворсин хориона).

Ограничения НИПТ PreNata®

Выявленные изменения представляют собой лишь часть возможных пренатальных хромосомных изменений. Тест не позволяет распознать другие аномалии и пороки развития и сделать заключение о состоянии здоровья ребенка. Он не заменяет собой регулярные профилактические осмотры и высокочувствительное УЗИ. Кроме того, он не позволяет с высокой вероятностью обнаружить мозаики. При наличии так называемого «исчезающего близнеца» возможен ложноположительный результат. При определении пола также возможны расхождения.

Сбой при тестировании

В крайне редких случаях НИПТ PreNata® может не дать надежного результата. Обычно это происходит из-за слишком низкой доли фетальной ДНК в материнской крови. В этом случае можно бесплатно повторить тест с новым образцом крови.

Важные замечания

В крайне редких случаях (< 1 %) возможны ложноотрицательные результаты. Это означает, что тест может показать отсутствие выраженных изменений даже при наличии хромосомных изменений у ребенка. Но точно так же указание на наличие изменений не всегда означает, что хромосомные изменения имеют место на самом деле. Диагностирование изменений с помощью НИПТ PreNata® не обязательно должно приводить к аборту. После подтверждения результата с помощью дополнительных тестов вы можете готовиться к рождению ребенка, например, с трисомией.