

Как протича практически изследването с PreNata® NIPT?



1. Ще бъдете консултирани и ще получите подробно разяснения от Вашия/ата лекар/ка съгласно Закона за генетична диагностика.



2. При Вашия/ата лекар/ка ще Ви бъде взета кръвна проба.



3. Анализът на Вашата кръвна проба ще бъде извършен в нашата лаборатория.



4. Резултатите ще бъдат предадени в рамките на няколко дни на Вашия/ата лекар/ка.



5. Вашият/ата лекар/ка ще Ви обясни резултата.

Може ли PreNata® NIPT да се извършва при бременност с близнаци?

При бременност с близнаци тестът може да се извършва без проблем. При определянето на пола може да се установи дали поне едното дете е от мъжки пол. Изследване за изменения на половите хромозоми (опция 3 и опция 4) не е възможно. При многоплодна бременност (с 3 и повече плода) тестът не може да се прилага.

laborkrone

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

Може ли PreNata® NIPT да се извършва след лечение за безплодие?

PreNata® NIPT може да извършва без проблем и без ограничения след лечение за безплодие.

Колко надежден е PreNata® NIPT?

Тестът открива най-честите автозомни хромозомни изменения (тризомия 13, 18 и 21) с вероятност над 99% и също така може да ги изключи със същата вероятност. PreNata® NIPT надеждно установява също изменения на половите хромозоми и RAAs (редки автозомни анеуплоидии) с вероятност от 96% и CNVs (промени в броя на копията) с чувствителност от 74%

Какво означават резултатите?

Несуспектна находка означава, че хромозомно изменение може да бъде почти изключено. При суспектна находка съществува голяма вероятност за хромозомно изменение. Тъй като се касае за скринингов тест и резултатът не е диагноза, тази суспектна находка трябва да се потвърди чрез допълнителни диагностични методи. Вашият/ата лекар/ка ще Ви осведоми за възможностите, по принцип се касае за изследване на околоплодната течност (амниоцентеза) или изследване на плацентарна тъкан (хориална биопсия).

Граници на PreNata® NIPT

Изследваните изменения представят само една част от възможните пренатални хромозомни изменения. Не е възможно да се открият други аномалии и малформации и да се направи заключение за здравословното състояние на плода. С това не се заместват редовните профилактични прегледи, както и ултразвуковите изследвания. Освен това мозайките не могат да бъдат открити със сигурност. Ако е налице така нареченият синдром на изчезващия близък («vanishing twin»), може да се получи фалшиво положителен резултат. Също и при определянето на пола може да се получи несъответствие.

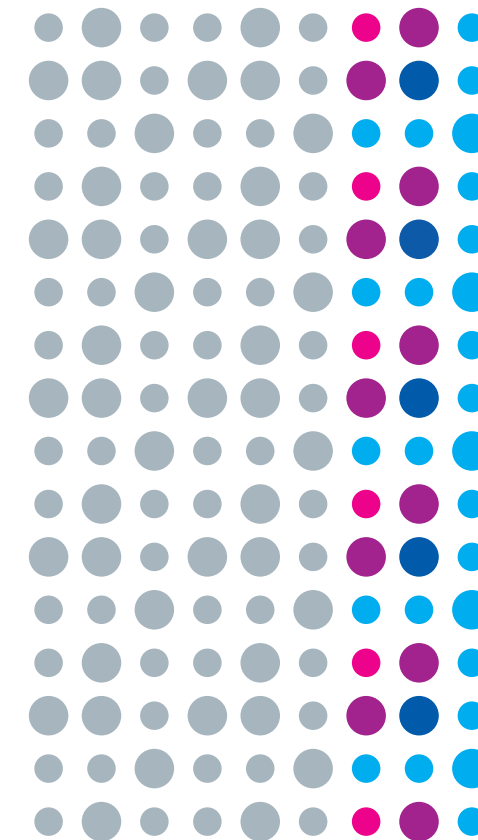
Неуспешен тест

В много редки случаи PreNata® NIPT не дава надежден резултат. Честа причина за това е, че делът на феталната ДНК в майчината кръв е твърде нисък. След това е възможно безплатно повторение с нова кръвна проба.

Важни указания

В много редки случаи (<1%) могат да се получат фалшиво отрицателни находки. Това означава, че тестът установява несуспектен резултат, въпреки че плодът е засегнат от хромозомно изменение. Суспектен резултат също не означава винаги, че действително е налице хромозомно изменение. Суспектен резултат от PreNata® NIPT не трябва да означава прекъсване на бременност, а би могъл да е причина след потвърждение посредством други тестове за нагласа за приемане на дете напр. с тризомия.

PreNata® NIPT неинвазивен пренатален тест



Допълнителна информация за
PreNata® NIPT ще откриете
на prenata.de



Накратко за PreNata® NIPT

С PreNata® NIPT (неинвазивен пренатален тест) преди раждането без риск за майката и плода се изследва дали детето е засегнато от генетични промени, които биха могли да навредят на развитието му. За целта е необходима само кръвна проба от майката. По желание PreNata® NIPT може да се определи едновременно и полът на детето. Изследването може да се провежда след 10-та гестационна седмица от бременността.

Как функционира PreNata® NIPT?

Човешкият геном – нашето ДНК – се съдържа в клетките в хромозоми. По принцип има 23 хромозомни двойки в клетка. Хромозомите 1–22 (автозоми) и половите хромозоми (гонозоми) са двойни, винаги по едно копие от майката и от бащата. Жените имат две X-хромозоми (XX), а мъжете една X и една Y хромозома (XY). Хромозомни изменения, т.е. липсващи или допълнителни хромозоми (части), могат да навредят на развитието. С PreNata® NIPT след 10-тата гестационна седмица от бременността без риск за майката и плода може да се изследва детската ДНК за хромозомни изменения в кръвна проба от майката. Информацията от детската ДНК се декодира в лабораторията и се установява дали детето е засегнато от хромозомни изменения. При тризомии съответната хромозома е налична тройно вместо двойно. От друга страна, при монозомиите засегнатата хромозома е само една. Засегнатите деца имат по принцип силно изразени клинични аномалии или здравословни проблеми. По принцип такива хромозомни изменения са много рядко, но могат да се появят и при млади майки.

Колко струва PreNata® NIPT?

| | | | |
|----------|--|------------------------------------|---|
| 1 | Опция Тризомии 13/18/21 Национална здравна каса (GKV) поема разходите при определени условия без доплащане от страна на пациентката | Доплащане 0,00 евро | IGeL-индивидуални здравни услуги 227,91 евро |
| 2 | Опция Тризомии 13/18/21 Определяне на пола | Доплащане 20,11 евро | IGeL-индивидуални здравни услуги 248,02 евро |
| 3 | Опция Тризомии 13/18/21 Определяне на пола Неправилно разпределяне на половите хромозоми (само за едноплодна бременност) | Доплащане 40,22 евро | IGeL-индивидуални здравни услуги 268,13 евро |
| 4 | Опция Тризомии 13/18/21 Определяне на пола Неправилно разпределяне на половите хромозоми (само за едноплодна бременност) Редки анеуплоидии и частични дупликации и делеции > 7 Mb | Доплащане 134,06 евро | IGeL-индивидуални здравни услуги 361,97 евро |

Това неинвазивно пренатално изследване за тризомия 13, 18 и 21 може да се покрива от 01.07.2022 като услуга от Вашата национална здравноосигурителна каса (опция 1). Дали Ви отговаряте на условията за поемането на тези разходи от здравноосигурителната каса, моля, обсъдете с Вашия/ата лекар/ка. Освен това след консултация с Вашия/ата лекар/ка можете допълнително да изберете определяне на пола на бебето (опция 2) или по-обширни хромозомни изменения, вкл. определяне на пола на бебето (опция 3 и 4). Допълнително възникналите разходи към услугата на касата трябва да платите самостоятелно като здравна услуга (IGeL-индивидуални здравни услуги).

Какви хромозомни изменения се изследват?

PreNata® NIPT Ви позволява да изберете четири различни опции с различен обхват на изследване. При опция 1 се изследват най-честите тризомии (13, 18, 21). Допълнителните опции включват определяне на пола на бебето, изследване на половите хромозоми, а също така и изследване на всички 22 хромозомни двойки (автозоми). Винаги се изследват само тези хромозоми, които са поискани при избора на опция за изследване. Освен това както пробите, така и събраните данни остават на съхранение в Германия.

Тризомии 13, 18 и 21

Тези три тризомии са най-честите хромозомни изменения при живородени деца.

- Тризомия 13 (синдром на Патау, честота ок. 1:5000)
- Тризомия 18 (синдром на Едуардс, честота ок. 1:3000)
- Тризомия 21 (синдром на Даун, честота ок. 1:700)

Полови хромозоми

Могат да се изследват също ДНК сегменти на половите хромозоми X и Y (гонозоми). Освен това могат да се открият показатели за наличието на различни синдроми, при които половите хромозоми са налични в променен брой, т.е. липсват или се срещат допълнително (монозоми X; тризомия X, XYY, XXY). Тези изменения често са свързани с по-малко рискови аномалии в сравнение с измененията на хромозомите 1–22 (автозоми). За изследване на половите хромозоми изберете PreNata® NIPT опция 3 или 4.

Определяне на пола

Посредством PreNata® NIPT може да се определи по желание и полът на бебето (опция 2, 3 и 4). Уведомяването се извършва съгласно разпоредбите на Закона за генетична диагностика от Вашия лекуващ лекар или лекарка след 12-та гестационна седмица от бременността (14+0 p.m.).

Изследване на целия геном на всички хромозоми (1–22)

Чрез изследването на целия геном на всички хромозоми могат да се докажат редки неправилни разпределения на цели автозомни хромозоми (rare autosomal aneuploidies – RAAs). Тук често се касае за така наречените мозайки, което означава, че са налице най-малко два различни вида клетки с различни хромозомни набори. Могат да са засегнати клетки на плода (фетална мозайка) и/или само части от плацентата (плацентарна мозайка).

Когато части от хромозомите липсват (делеции) или са налице многократно (дупликации) и следователно броят на копията на засегнатите сегменти е променен, се говори за вариации в броя на копията (Copy Number Variations – CNVs). CNVs се появяват с честота под 0,02% при ражданията. Те могат да доведат до малформации на органите и/или нарушения в развитието. С PreNata® NIPT (опция 4) те могат да се докажат при размер от 7 Mb.

