

Harmony™

PRENATAL TEST

Proste, bezpieczne badanie krwi, zapewniające wysoką czułość diagnostyczną



Nieinwazyjne badanie oceniające ryzyko wystąpienia zaburzeń chromosomalnych, takich jak zespół Downa; opcjonalnie umożliwia również określenie płci dziecka i zbadanie zaburzeń chromosomów płciowych (X,Y).

Zapytaj swojego lekarza.

Informacje zawarte w niniejszej broszurze opisują test prenatalny Harmony. Przed podjęciem decyzji o wykonaniu testu prenatalnego Harmony należy porozmawiać z lekarzem.



- ▶ **Prosty**
- ▶ **Bezpieczny**
- ▶ **Odpowiedni**

dla Ciebie i przebiegu ciąży.
Specjalnie dla Ciebie, gdy jesteś w ciąży.

Test prenatalny Harmony™ umożliwia wczesną i dokładną diagnostykę zespołu Downa oraz innych trisomii płodu. Test pozwala również określić płeć płodu oraz wykryć inne zaburzenia chromosomów płciowych (X,Y).





Na czym polega trisomia?

Komórki ludzkie zawierają 23 pary chromosomów, zbudowanych z nici DNA i białek., które są nośnikami informacji genetycznych. DNA jest nośnikiem informacji genetycznej. Trisomia to zaburzenie chromosomalne spowodowane obecnością trzech kopii chromosomu w miejscu, gdzie zwykle normalnie występują dwa.

Trisomia 21 spowodowana jest występowaniem dodatkowej kopii chromosomu 21 i jest najczęściej występującą stszą trisomią występującą w chwili urodzenia. Trisomia 21 powoduje zespół Downa, który wiąże się z upośledzeniem umysłowym o nasileniu od łagodnego do umiarkowanego, może również prowadzić do problemów z układem trawiennym i wrodzonych wad serca. Szacuje się, że zespół Downa występuje w przypadku 1 na 740 urodzeń.¹

Trisomia 18 spowodowana jest występowaniem dodatkowej kopii chromosomu 18. Zaburzenie to odpowiada za zespół Edwardsa i wiąże się z wysokim ryzykiem poronienia. U niemowląt urodzonych z zespołem Edwardsa mogą występować różne schorzenia oraz ograniczonaskrócona długość życia. Szacuje się, że zespół Edwardsa występuje w przybliżeniu w przypadku 1 na 5 000 urodzeń.²

Trisomia 13 spowodowana jest występowaniem dodatkowej kopii chromosomu 13. Zaburzenie to odpowiada za zespół Patau, który wiąże się z wysokim ryzykiem poronienia. U niemowląt z trisomią 13 zazwyczaj występują poważne wrodzone wady serca oraz inne schorzenia. Chorzy rzadko przeżywają dłużej niż rok. Szacuje się, że trisomia 13 występuje w przybliżeniu w przypadku 1 na 16 000 urodzeń.³

Choroby związane z zaburzeniami chromosomów płciowych.

Chromosomy płciowe (X i Y) decydują o naszej płci. Choroby związane z zaburzeniami chromosomów X i Y są wywoływane brakiem, albo dodatkową lub niepełną kopią jednego z nich. chromosomów płciowych. Test Harmony z opcją analizy chromosomów X,Y pozwala ocenić ryzyko wystąpienia XXX, XYY, XXY (zespół Klinefeltera) oraz monosomii X (zespół Turnera). Nasilenie tych schorzeń jest bardzo zróżnicowane, jednak u większości chorych występują łagodne, jeśli w ogóle, zaburzenia fizyczne lub behawioralne. Osoby zainteresowane tym opcjonalnym testem powinny porozmawiać z lekarzem, aby zdecydować, czy badanie to jest dla nich właściwe.^{4,5}

Jakich informacji może dostarczyć mi i lekarzowi test prenatalny Harmony?

Test prenatalny Harmony określa ryzyko wystąpienia trisomii u płodu na podstawie pomiaru względnej liczby chromosomów we krwi matki. Test Harmony ocenia ryzyko wystąpienia u płodu trisomii 21, 18 i 13, jednak nie wyklucza wszystkich nieprawidłowości.

Czym różni się test Harmony od innych testów prenatalnych?

Prenatalny test Harmony opracowano na podstawie najnowszych osiągnięć w zakresie wykonywania nieinwazyjnych testów prenatalnych. Jest to proste i bezpieczne badanie krwi, a w badaniach analitycznych wykazano, że pozwala ono ocenić ryzyko wystąpienia określonych trisomii u płodu.⁶

Inne badania przesiewowe, takie jak testy z surowicy i badanie USG to również badania nieinwazyjne, jednak odsetek wyników fałszywie dodatnich wynosi w ich przypadku aż do 5%, a odsetek brakunierozpoznania przypadków trisomii chromosomu 21 wynosi do 30%.⁷ Na podstawie takich testów można fałszywie stwierdzić występowanie trisomii u płodu, kiedy faktycznie wynik jest negatywny (fałszywie dodatni), lub przeciwnie – testy mogą fałszywie wskazywać na wynik ujemny badania pod kątem trisomii u płodu, kiedy faktycznie jest on dodatni (fałszywie ujemny). Odsetki wyników fałszywie dodatnich i fałszywie ujemnych są w przypadku testu Harmony znacząco niższe.

Badania diagnostyczne, takie jak punkcja owodni lub biopsja kosmówki (CVS), wykazują się bardzo wysoką czułością wykrywania trisomii płodu, niemniej są to badania inwazyjne i mogą grozić utratą płodu.⁸

Test prenatalny Harmony wykrywa >99% przypadków trisomii 21 u płodu, a odsetek wyników fałszywie dodatnich wynosi <0,1%.⁶

U kogo można wykonać test prenatalny Harmony?

Lekarz może zamówić test prenatalny Harmony dla kobiet zlecić wykonanie testu prenatalnego Harmony u kobiet będących co najmniej w 10. tygodniu ciąży. Test Harmony dostępny jest dla kobiet będących w ciąży pojedynczej lub bliźniaczej, a także po zapłodnieniu in vitro. Test nie jest przeznaczony do oceny ryzyka wystąpienia mozaikowości, częściowych trisomii lub translokacji.

Wszystkie dodatkowe pytania dotyczące testu prenatalnego Harmony należy kierować do lekarza lejącego badanie. zespołu opieki zdrowotnej.

☎ +1 925-854-6246

www.test-harmony.pl | www.harmonytest.com

<https://twitter.com/HarmonyPrenatal>

<https://www.facebook.com/HarmonyPrenatal>





	Czułość wykrywania	Odsetek wyników fałszywie dodatnich
T21 ^{6,9}	>99%	<0,1%
T18 ^{6,9}	>98%	<0,1%
T13 ¹⁰	8/10	<0,1%

Analiza chromosomów X i Y zapewni określenie płci płodu z dokładnością >99% dokładnością. Test może również ocenić ryzyko wystąpienia zaburzeń w chromosomach płciowych, a dokładność testu różni się w zależności od wykrytego zaburzenia.¹¹

Test prenatalny Harmony został opracowany i jest wykonywany jako usługa laboratoryjna przez laboratorium kliniczne Ariosa Diagnostics, certyfikowane przez CLIA i akredytowane przez CAP.

1. U.S. National Library of Medicine. Genetics Home Reference. Down Syndrome. <http://ghr.nlm.nih.gov/condition/downsyndrome>. Accessed July 12, 2012.
2. U.S. National Library of Medicine. Genetics Home Reference. Trisomy 18. <http://ghr.nlm.nih.gov/condition/trisomy-18>. Accessed July 12, 2012.
3. U.S. National Library of Medicine. Genetics Home Reference. Trisomy 13. <http://ghr.nlm.nih.gov/condition/trisomy-13>. Accessed July 12, 2012.
4. <http://carta.anthropogeny.org/moca/topics/sex-chromosome-aneuploidies>. Accessed February 21, 2013.
5. Jones, K. L., & Smith, D. W. (1997). Smith's recognizable patterns of human malformation. Philadelphia: Saunders.
6. Norton, M., Brar, H., Weiss, J., Karimi, A., et al. Non-Invasive Chromosomal Evaluation (NICE) Study: Results of a Multicenter, Prospective, Cohort Study for Detection of Fetal Trisomy 21 and Trisomy 18, *Am J Obstet Gynecol.* (2012), doi:10.1016/j.ajog.2012.05.021.
7. ACOG Practice Bulletin 77. Screening for fetal chromosomal abnormalities. *Obstet Gynecol.* (2007) 109:217–227.
8. ACOG Practice Bulletin 88. Invasive prenatal testing for aneuploidy. *Obstet Gynecol.* 2007;110:1459-1467.
9. Nicolaides KH, Syngelaki A, Ashoor G, et al. Noninvasive prenatal testing for fetal trisomies in a routinely screened first-trimester population. *Am J Obstet Gynecol.* 2012;207:374.e1-6.
10. Ashoor G, Syngelaki A, Nicolaides KH, et al. Trisomy 13 detection in the first trimester of pregnancy using a chromosome-selective cell-free DNA analysis method, *ULTRASOUND Obstet Gynecol.* (2012), DOI: 10.1002/uog.12299.
11. Dane w dokumentacji naukowej.