

Что такое трисомия?

В норме человек имеет диплоидный набор хромосом: в каждой клетке содержится 23 пары хромосом, то есть 46 индивидуальных хромосом, которые содержат генетическую информацию (ДНК) от матери и отца. Трисомия — это наличие трёх гомологичных хромосом вместо пары. Трисомия является врожденной аномалией и влечёт за собой различные типы отклонений, которые приводят к снижению умственных и физических способностей ребёнка. Было замечено, что подобное встречается чаще всего с увеличением возраста беременной.

Трисомия 21 - это одно из наиболее распространенных хромосомных нарушений, так называемый синдром Дауна (1 случай на 700 новорожденных). Синдром Дауна вызван дополнительной копией хромосомы 21, что влечёт за собой задержку психического и физического развития и часто сопровождается врожденным пороком сердца, кроме того, продолжительность жизни снижается. .

Трисомия 18 обусловлена дополнительной копией хромосомы 18, данная аномалия известна под названием синдром Эдвардса. У новорожденных часто встречается порок сердца и другие нарушения, которые могут уменьшить продолжительность жизни. Частота трисомии 18 составляет примерно 1 случай на 5.000 новорожденных.

Трисомия 13 связана с дополнительной хромосомой 13, данная патология известна как синдром Патау. Новорожденные с трисомией 13 часто имеют врожденные пороки сердца и другие тяжелые нарушения, из-за которых часто не достигают второго года жизни. Частота трисомии 13 составляет примерно 1 случай на 16.000 новорожденных.

Неравномерное распределение половых хромосом

Половые хромосомы X и Y определяют пол человека. Аномалии половых хромосом, которые выражаются в отсутствии или наличии дополнительных или неполных копий одной из половых хромосом, приводят к различным расстройствам. К синдромам, в основе которых лежит неравномерное распределение половых хромосом, относятся синдром Клайнфельтера (XXY) и Синдром Шерешевского - Тёрнера (XO), моносомия X.

Скрининг первого триместра (СПТ)

В первых трёх месяцах беременности можно оценить фактор риска хромосомных аномалий у эмбриона с помощью ультразвуковой оценки толщины воротникового пространства (ТВП) и определения биохимических параметров (β -ХГЧ и PAPP-A) в крови матери.



ZENTRUM FÜR HUMANGENETIK UND LABORATORIUMSDIAGNOSTIK (MVZ)
Dr. Klein, Dr. Rost und Kollegen

 **Prenatalis**[®]
Качество, которому доверяют

Адрес:
Zentrum für Humangenetik und
Laboratoriumsdiagnostik (MVZ)
Dr. Klein, Dr. Rost und Kollegen

Lochhamer Str. 29
82152 Martinsried
Tel: +49 89 895578-0
Fax: +49 89 895578-780

info@prenatalis.de
www.prenatalis.de

Неинвазивный пренатальный тест (НИПТ)

Информация для
будущих матерей

www.prenatalis.de

Уважаемые беременные женщины,

вы вероятно находитесь в одной из самых радостных и эмоциональных фаз вашей жизни, но зачастую радость ожидания малыша сопровождается тревогой. Многих будущих родителей бесспорно беспокоит здоровье будущего ребёнка. Наряду с классическими методами диагностики аномалий у эмбриона, которые большинство беременных проходят при скрининге первого триместра, а именно ультразвуковая оценка толщины воротникового пространства (ТВП) и определение биохимических параметров (β-ХГЧ и РАРР-А) в крови матери, на сегодняшний момент появилась уникальная возможность, позволяющая по крови будущей матери точно определить патологии у плода. Ранее подобное можно было выявить только при заборе околоплодных вод (амниоцентез) или биопсии ворсин хориона (хориоцентез), иными словами инвазивным методом. Несмотря на то, что частота осложнений после инвазивного вмешательства непрерывно снижается, риск выкидыша всё еще существует. Таким образом, неинвазивный метод является абсолютно безопасным для будущего ребенка и позволяет достоверно определить наиболее распространенные фетальные хромосомные аномалии (трисомии 21, 18, 13, и аномалии половых хромосом) и избежать сложные и неприятные процедуры инвазивного вмешательства.

С 2014 года «Центр медицинской генетики и молекулярной диагностики - MVZ Martinsried», расположенный в Германии, в городе Мюнхен, предлагает неинвазивный пренатальный тест (НИПТ) под названием Prenatalis®. Анализы проводятся непосредственно в нашей врачебной лаборатории - MVZ Martinsried. Prenatalis®-Тест даёт надежные результаты и его можно проводить уже с 10-й недели беременности при одноплодной и многоплодной (2 плода) беременности. Кроме того, с помощью этого теста можно определить пол плода, однако, согласно закону о генной диагностике (ЗГД) Германии, сообщить это можно только после 14-й недели беременности.

В каких случаях рекомендуется Prenatalis®-Тест?

- Если возраст беременной ≥ 35 лет
- Подозрительные лабораторные данные при скрининге первого триместра
- Подозрительные данные ультразвуковых исследований (УЗИ)
- Семейная история
- Предыдущие беременности с фетальными хромосомными аномалиями (хромосом 21, 18, 13)

Как проводится Prenatalis®-Тест ?

Т. к. Prenatalis®-Тест является официальным генетическим исследованием, согласно закону о генной диагностике (ЗГД) Германии, перед выполнением теста требуется обязательное письменное согласие пациента. Данная процедура должна быть разъяснена врачом-гинекологом или медицинским центром, который проводит непосредственный забор крови.

В трёх шагах к заключению:



1. Разъяснение и генетическая консультация

Во время проведения теста Prenatalis® в случае необходимости возможно получение генетической консультации, которая проводится непосредственно врачами-генетиками, при этом врач-гинеколог остается основным контактным лицом беременной.



2. Забор крови

Забор крови проводится после письменного согласия. Для проведения теста необходимо 10 мл крови.



3. Анализ

Образец крови будет отправлен в Германию и будет анализироваться непосредственно в лаборатории MVZ Martinsried.



Заключение

Результаты теста будут отправлены вашему врачу в течение 8-10 рабочих дней (в случае Prenatalis®-Prior - в течение 5 рабочих дней) со дня поступления образца крови в MVZ Martinsried.

Как определяются хромосомные изменения плода по крови матери?

В крови матери циркулируют фрагменты ДНК плода. Сверхсовременные технологии позволяют выделить данные фрагменты, и на базе внеклеточной фетальной ДНК выявить индивидуальные отклонения числа хромосом.

Какие преимущества имеет Prenatalis®-Тест?

- Выявления риска генетических аномалий относительно на раннем сроке беременности. Тест проводится начиная с 10 недели беременности
- Избежание риска инвазивной диагностики при соответствующих медицинских показаниях
- Проведение теста даже при многоплодной беременности (2 плода) и при искусственном (in vitro) оплодотворении
- Тест Prenatalis® был отмечен немецким агентством по аккредитации (DAkkS) знаком качества
- Проведение теста исключительно в Германии

Какие ограничения имеет Prenatalis®-Тест?

Prenatalis®-Тест с высшей степенью точности позволяет определить наиболее распространенные фетальные хромосомные аномалии (трисомии 21, 18, 13), а также аномалии половых хромосом X и Y. Однако, в данный момент редкие хромосомные изменения (такие, как потеря небольших фрагментов или транслокации хромосом, а также мозаики и мутации отдельных генов) не могут быть определены этим методом.

В редких случаях, из-за низкого количества фетальной ДНК, невозможно провести анализ и, таким образом, тест необходимо повторить из новой пробы крови.

Дальнейшую информацию Вы можете найти здесь:

www.prenatalis.de