

# INFORMATOR

## Badania prenatalne

### **SZANOWNI PAŃSTWO,**

Badania prenatalne wskazane są u wszystkich kobiet, które niepokoją się o zdrowie nienarodzonego dziecka. Zawarte w INFORMATORZE dane pozwolą zapoznać się z informacjami na temat testów prenatalnych, które oferujemy w Klinice.

**Należy pamiętać, by zwrócić się do lekarza, gdy potrzebna jest rada lub dodatkowa informacja.**

### **CO TO SĄ TESTY PRENATALNE?**

Nieinwazyjne Testy prenatalne zapewniają oszacowanie ryzyka wad płodu, poprzez wykrywanie płodowego materiału genetycznego w krwioobiegu ciężarnej, przy użyciu wysokowydajnej technologii sekwencjonowania nowej generacji połączonej z zaawansowaną analizą bioinformatyczną.

Trisomia 21, Trisomia 18 i Trisomia 13, stanowią trzy powszechne anomalie chromosomowe zazwyczaj wynikające z obecności jednej dodatkowej kopii chromosomu numer 21, 18 lub 13. Test określa ryzyko braku lub posiadania dodatkowych kopii tych chromosomów.

Osoby tym dotknięte charakteryzują się upośledzeniem umysłowym, którym często towarzyszą wielokrotnione anomalie organów. W chwili obecnej nie istnieje żadna metoda wyleczenia tych schorzeń.

Oznaczanie DNA płodowego pozwala również m.in. na określenie płci płodu oraz anomalii chromosomowych związanych z chromosomami płci; grupy krwi płodu (w przypadkach konfliktu serologicznego).

### **ZALETY WYKONANIA TESTU PRENATALNEGO**

- Umożliwia wczesną diagnostykę (od 10 tygodnia ciąży);
- Dokładność (wykrywalność >99%);
- Bezpieczeństwo, bez ryzyka poronienia;
- Prostota wykonania z krwi pobranej od matki;
- Możliwość określenia płci dziecka;
- Uzyskanie wyniku po maksymalnie 2 tygodniach.

### **KTO JEST ADRESATEM TESTU**

- Kobiety, w wieku powyżej 35 roku życia, które nie chcą zdecydować się na inwazyjne badania prenatalne;
- Kobiety, które chcą przeprowadzić nieinwazyjny test w kierunku trisomi 21, 18 i 13 płodu;
- Kobiety, których wyniki badań biochemicznych i ultrasonograficznych w pierwszym i drugim trymestrze ciąży sugerują duże ryzyko nieprawidłowości chromosomowych;
- Kobiety, które mają przeciwwskazania do inwazyjnych badań prenatalnych, takie jak łożysko przodujące, wysokie ryzyko poronienia, zakażenie HBV, HIV, itd.;
- Kobiety, które poddały się zabiegowi zapłodnienia In Vitro.

### **CO WYKRYWA TEST**

Zdrowy człowiek posiada zestaw 23 par chromosomów w każdej komórce organizmu, zawierającej jądro komórkowe. Przedrostek tri – oznacza, że oprócz jednej prawidłowej pary istnieje dodatkowy trzeci chromosom. Trisomie są jedną z najbardziej znanych grup zespołów wad wrodzonych, które są spowodowane nieprawidłowościami w materiale genetycznym. Przyczyną powstania trisomii jest rozdzielanie się chromosomów w trakcie podziału komórki płciowej człowieka lub zygoty – zapłodnionej komórki jajowej w nieprawidłowy sposób. Istotną przyczyną występowania takiego błędu jest między innymi wiek biologiczny rodziców.

|   |  |
|---|--|
| Trisomia 21                                 | <u>Zespół Downa</u> - (dodatkowa kopia chromosomu 21).<br>Jest najczęstszą przyczyną niepełnosprawności intelektualnej, uwarunkowanej genetycznie, z towarzyszeniem innych schorzeń, takich jak wady wrodzone serca, przewodu pokarmowego, układu moczowo – płciowego, układu kostnego, zespół bezdechu sennego, uszkodzenie wzroku (zaćma) aż do utraty wzroku, wady słuchu, lub dysfunkcje innych narządów. Osoby z zespołem Downa odznaczają się dość niskim wzrostem, obserwuje się za to tendencję do przyrostu masy ciała.   |
| Trisomia 18                                 | <u>Zespół Edwardsa</u> – (dodatkowa kopia chromosomu 18).<br>Często płód z małą aktywnością ruchową obumiera jeszcze w macicy lub dziecko rodzi się martwe. Większość dzieci umiera przed pierwszym rokiem życia ze względu na poważne wady wrodzone mózgu, serca, i/lub innych narządów, wady anatomiczne. Dzieci, które żyją dłużej niż rok, mają poważne problemy rozwojowe. Obserwuje się zwiększone ryzyko rozwoju nowotworu nerki (guza Wilmsa)  |
| Trisomia 13                                 | <u>Zespół Patau</u> – (dodatkowa kopia chromosomu 13).<br>Ryzyko urodzenia dziecka posiadającego dodatkowy chromosom 13 pary wzrasta wraz z wiekiem matki. Często płód obumiera w macicy lub z powodu występowania ciężkich wad wrodzonych np.: układu moczowo – płciowego, serca, mózgu, które prowadzą do licznych powikłań (niewydolność krążeniowo – oddechowa, zapalenie płuc), około 70% dzieci umiera w ciągu pierwszego półrocza życia, a około 10 % przeżywa pierwszy rok życia.  |
| Trisomia 9                                  | Spotykana jest dość rzadko, większość przypadków doprowadza do spontanicznego poronienia. Badanie szczególnie wskazane u rodziców których poprzednia ciąża była obciążona tą wadą. Mogą występować zaburzenia rozwoju następujących organów: brak wypukłości na tylnej stronie czaszki, dysmorfia twarzy, brak kości nosowej, małe gałki oczne i nadmiernie rozstawione, obrzęk tkanek szyi, zwężenie klatki piersiowej, wysięk opłucny, przepuklina przeponowa, niedorozwój serca i wady serca, wodobrzusze, wodonercze, fałą zwrotną krwi w przewodzie żylnym, obustronna deformacja stopy.  |
| Trisomia 16                                 | Rokowanie jest zależne od typu trisomii, dla trisomii zupełnej w większości przypadków dochodzi do poronień samoistnych a w przypadku trisomii mozaikowej u ok. 50% stwierdza się różnego rodzaju wady rozwojowe wymagające interwencji chirurgicznej, najczęściej wady serca. Do najczęstszych objawów należą wewnątrzmaciczne zahamowanie wzrostu płodu oraz niska masa urodzeniowa, wady nerek, hipoplazja płuc, wady żeber, kręgosłupa lub niedorozwój klatki piersiowej.  |
| Trisomia 22                                 | Diagnostyka trisomii chromosomu 22 może odbywać się przy pomocy badań nieinwazyjnych ale należy pamiętać, że badania te nie dadzą nam ostatecznego potwierdzenia rozpoznania trisomii 22. Trisomia 22 powoduje ciężkie wady wrodzone. Do najczęstszych z nich należą: małogłowie, wady serca, wady nerek, opóźnienie wzrostu ciała, opóźnienie umysłowe, wady przewodu pokarmowego, wady wrodzone naczyń krwionośnych, wady przewodu pokarmowego, ataki padaczki, zmniejszenie napięcia mięśni, sinica, spodziectwo, pogrubiony fałd skóry karku, W większości przypadków dochodzi do samoistnego poronienia już w pierwszym trymestrze ciąży. Przeżywalność płodu powyżej pierwszego trymestru zdarza się niezmiernie rzadko. |
| Badania chromosomów płci (ciąża pojedyncza) | Identyfikacja płci (wyrażona procentową zawartością chromosomu Y) i wykrycie aneuploidii chromosomów płci (XXX, XXY, XYY i XO). Informacje te nie mogą być uznane za ostateczną diagnozę oraz nie mogą wykluczyć choroby związanej z płcią.  |

## WYNIKI TESTU

"**Niskie ryzyko**" lub wynik prawidłowy oznacza, że jest bardzo mała szansa na to, że płód ma nieprawidłową liczbę chromosomów.

"**Wysokie ryzyko**" lub wynik nieprawidłowy oznacza, że jest wysoce prawdopodobne, że płód jest dotknięty trisomią. Prawdopodobieństwo zostanie przedstawione w raporcie.

"**Brak wyniku**" oznacza, że nie jest możliwe uzyskanie wyniku dla danej próbki. Taka sytuacja występuje w 0.7% badań. Wtedy będzie wymagane powtórne oddanie próbki krwi - nie wiąże się to z dodatkową opłatą.

## OGRANICZENIA TESTU

Pomimo, że wykrywalność testu wynosi 99,5% dla trisomii chromosomów 21, 18 i 13, test nie jest testem diagnostycznym i nie jest dokładny w 100%. W celu postawienia ostatecznej diagnozy wymagane jest przeprowadzenie diagnostycznego badania inwazyjnego, takiego jak amniopunkcja.

- Pewność identyfikacji płci dziecka wynosi ok 98%;
- Dokładność testu może być obniżona, jeśli kobieta została kiedykolwiek poddana terapii komórkami macierzystymi, transfuzji krwi lub przeszczepowi narządów. Prosimy o zgłaszanie tych sytuacji lekarzowi;
- Mozaicyzm (obecność w ciąży dwóch linii komórkowych o różnym zestawie chromosomów) będzie również wpływać na dokładność. Wyniki badania powinny zawsze być interpretowane w kontekście innych informacji klinicznych i w oparciu o wywiad rodzinny.
- Prawidłowy wynik badania nie wyklucza możliwości innych nieprawidłowości badanych chromosomów i nie informuje o innych zaburzeniach genetycznych lub wadach wrodzonych.

## W JAKI SPOSÓC PRZYGOTOWAĆ SIĘ DO TESTU

Aby wykonać test należy:

- zabrać ostatnie badanie USG;
- zadbać o odpowiednie nawodnienie organizmu (w przeciągu dwóch godzin przed badaniem wypić litr wody).

**PORÓWNANIE TESTÓW PRENATALNYCH**

|   | <b>Sanco</b>                | <b>Sanco Plus</b>   | <b>Nifty Pro</b>    | <b>Nifty Basic/Twins</b> | <b>Nifty Standard</b> | <b>Nifty Plus</b>   |
|---|-----------------------------|---------------------|---------------------|--------------------------|-----------------------|---------------------|
| Trisomie 21+ 18 + 13  | TAK                         | TAK                 | TAK                 | TAK                      | TAK                   | TAK                 |
| Trisomie 9 + 16 + 22  | TAK                         | TAK                 | TAK                 | TAK                      | TAK                   | TAK                 |
| Identyfikacja płci X i Y  | TAK                         | TAK                 | TAK                 | TAK                      | TAK                   | TAK                 |
| Zespół Turnera (monosomia X)  | TAK                         | TAK                 | TAK                 | TAK                      | TAK                   | TAK                 |
| Zespół Klinefeltera (trisomy XXY)   | TAK                         | TAK                 | TAK                 | TAK                      | TAK                   | TAK                 |
| Zespół potrójnego X (trisomy X)   | TAK                         | TAK                 | TAK                 | TAK                      | TAK                   | TAK                 |
| Syndrom XYY (trisomy XYY)   | TAK                         | TAK                 | TAK                 | TAK                      | TAK                   | TAK                 |
| Delecje i duplikacje  | NIE                         | TAK                 | TAK                 | NIE                      | NIE                   | TAK                 |
| RHD płodu   | TAK                         | TAK                 | NIE                 | NIE                      | NIE                   | NIE                 |
| Ocena BMI u kobiet otyłych >1   | NIE                         | NIE                 | TAK > 40            | TAK > 40                 | TAK > 40              | TAK > 40            |
| Miejsce laboratorium  | Warszawa                    | Stany Zjednoczone   | Honkong Chiny       | Zagrzeb Chorwacja        | Zagrzeb Chorwacja     | Zagrzeb Chorwacja   |
| Tydzień ciąży, w którym można wykonać test  | od 10 do 24 tc              | od 10 do 24 tc      | od 10 do 24 tc      | od 10+1 tc               | od 10+1 tc            | od 10+1 tc          |
| Laboratorium finansuje amniopunkcję   | TAK                         | TAK                 | TAK                 | TAK                      | TAK                   | TAK                 |
| Ocena ryzyka w ciąży bliźniaczej  | Tylko trisomie 21 + 18 + 13 | NIE                 | TAK                 | TAK                      | NIE                   | NIE                 |
| Konieczność wykonania usg przed pobraniem krwi  | NIE                         | NIE                 | TAK                 | NIE                      | NIE                   | NIE                 |
| Poniesienie dodatkowych kosztów w przypadku zbyt małej ilości materiału w pobranej próbce | NIE                         | NIE                 | NIE                 | NIE                      | NIE                   | NIE                 |
| Czas oczekiwania na wynik   | do 10 dni roboczych         | do 10 dni roboczych | do 10 dni roboczych | do 10 dni roboczych      | do 10 dni roboczych   | do 10 dni roboczych |
| Odsetek wyników fałszywie dodatnich Trisomie 21 + 18 +13                                  | < 0,1%                      | < 0,1%              | < 0,1%              | 0,05%                    | 0,05%                 | 0,05%               |
| Dokładność  | >99%                        | 99,5%               | > 99%               | 98%                      | 98%                   | 98%                 |
| Cena  | 2 400,00 zł                 | 2 900,00 zł         | 2 200,00 zł         | -                        | -                     | -                   |

| DELEKCJE I DUPLIKACJE  | SANCO PLUS | NIFTY PRO | NIFTY PLUS |
|--|------------|-----------|------------|
| Zespół DiGeorgea (22q11), Zespół Wolfa-Hirschhorna, Cri-du-chat,   | +          | +         |            |
| Zespół mikrodelecji 1p36   | +          |           | +          |
| Zespół Pradera-Williego/Angelmana  | +          | +         | +          |
| Zespół delecji chromosomu 18p, Zespół podzielonej ręki/ zniekształcenia stopy typu 5 (SHFM5), Holoprocencefalia typu 6 (HPE6), Zespół Kociego oka (CES), Zespół Jacobsena, Zespół DiGeorge 2 (DGS2), Zespół Langer-Giediona (LGS), Zespół mikroduplikacji chromosomu 16p11.2-p12.2, Zespół delecji chromosomu 17q21.31, Zespół mikrodelecji 12q14, Zespół Potockiego-Lupskiego (17p11.2 zespół duplikacji), Zespół Smith-Magenis'a, Holprocencefalia typu 1, Zespół WAGR   |            | +         | +          |
| Zespół delecji chromosomu 10q26, Zespół delecji chromosomu 3pter-p25, Zespół delecji chromosomu 2p12-p11.2, Zespół delecji chromosomu 5q14.3, Zespół delecji chromosomu 13q14, Zespół delecji chromosomu 10q22.3-q23.2, Zespół Levy-Shanske'go, Zespół delecji chromosomu 15q26-qter, Zespół delecji chromosomu 6pter-p24, Zespół duplikacji chromosomu Xq27.3-q28, Zespół delecji chromosomu Xp21, Zespół WAGRO, Zespół delecji chromosomu 4q21, Zespół Yuan-Harel-Lupski'ego, Zespół delecji chromosomu 2p16.1-p15, Zespół triplicacji chromosomu 4q32.1-q32.2, Zespół delecji chromosomu 16p12.2-p11.2, Zespół duplikacji chromosomu Xp11.23-p11.22, Zespół duplikacji chromosomu 2q31.1, Zespół delecji chromosomu 2q33.1, Zespół duplikacji chromosomu 22q11.2, Zespół delecji chromosomu 16p, Zespół delecji chromosomu 16p13.3, Zespół delecji chromosomu 5q12, Zespół delecji chromosomu 1p32-p31, Zespół duplikacji chromosomu 1p31, Zespół delecji chromosomu 16q22, Zespół Frias, Zespół duplikacji chromosomu 15q11-q13, Zespół CHDM, Zespół delecji chromosomu 15q14, Zespół duplikacja chromosomu 17q12, Zespół duplikacji chromosomu 3q29, Zespół delecji chromosomu 3q29, Zespół duplikacja chromosomu 8q22.1, Zespół delecji chromosomu 8q22.1, Zespół delecji chromosomu 7q11.23, Zespół duplikacji chromosomu 7q11.23, Zespół Potockiego-Shaffer'a, HCD, Delecja telomeryczna chromosomu Xq22.3, Zespół delecji chromosomu Xp11.3, Zespół delecji chromosomu 3q13.31, Zespół delecji chromosomu 8p23.1, Zespół duplikacji chromosomu 8p23.1, Zespół delecji chromosomu 17q23.1-q23.2, Zespół duplikacji chromosomu 17p13.3, Zespół delecji chromosomu 17p13.3, Zespół delecji chromosomu 19q13.11, Zespół duplikacji chromosomu 2q35, Zespół delecji chromosomu 19q13.11, Zespół delecji chromosomu 22q11.2 |            | +         |            |
| Zespół duplikacji 11q11-q13.3, Zespół delecji 14q11-q22, Zespół przerostu 15q26, Zespół mikrodelecji 16p11.2-p12.2, Zespół duplikacji 17q21.31, Zespół delecji 2q33.1 (Zespół szkła), Zespół delecji 5q21.1-q31.2, Guz Wilmsa 1 (WT1), Zespół delecji 8p23.1, Zespół duplikacji 8p23.1, Zespół Aniridia II, Zespół skrzelowo-uszno-nerkowy (zespół BOR, zespół Melnicka-Frasera), Thalassemia alfa, Zespół upośledzenia umysłowego, Zespół niewrażliwości na androgeny (AIS), Syndrom Bannajana-Rileya-Ruvalcaby (BRRS), Zespół delecji 10q, Zespół Mikroftalmii typu 6, hipoplazja przysadki, Zespół mikrodelecji 10q22.3-q23.31, Zespół delecji 18q, Zespół Kornelii de Lange (CDLS), Zespół limfoproliferacyjny sprzężony z chromosomem X (XLP), Zespół Dandy-Walkera (DWS), Zespół Cowdena (CD), Dystrofia mięśniowa Duchenne'a (DMD); Dystrofia mięśniowa Duchenne'a-Beckera (DMD/BMD), Dystalna artrogrypoza typu 2B (DA2B), Holoprocencefalia typu 4 (HPE4), Zespół Feingolda, Zespół wrodzonej przepukliny przeponowej (HCD / DIH1), Zespół Dyggve-Melchior-Clausen (DMC), Zespół podobny do Pradera-Willi'ego (Syndrom SIM1), Zespół Riegera typu 1 (RIEG1), Zespół Van der Woude (VWS), Zespół monosomii 9p, Zespół Orofaciodigitalii, Wielohormonalna niedoczynność przysadki związana z chromosomem X, Upośledzenie umysłowe związane z chromosomem X, z niedoborem hormonu wzrostu (MRGH), Leukodystrofia z 11q14.2-q14.3, Głuchota sensoryczna i niepełność męska, Zespół Saethre-Chatzena (SCS), Zespół włosowo-nosowo-palcowy typu 1 (TRPS1), Mikroftalmia z liniowymi uszkodzeniami skóry, Zespół mikroduplikacji Xp11.22-p11.23, Zespół podzielonej ręki/ zniekształcenia stopy typu 3 (SHFM3)   |            |           | +          |

***Mamy nadzieję, że przedstawione informacje będą przydatne i w pełni zaspokoją Państwa wiedzę na temat testów prenatalnych.***