

- ▶ Prosty
- ▶ Bezpieczny
- ▶ Pewny

Dla Ciebie i Twego dziecka

Test Prenatalny Harmony™ przeznaczony jest do wczesnej i wiarygodnej diagnostyki zespołu Downa i innych trisomii płodu. Opcjonalnie umożliwia określenie płci płodu i wykrywa zaburzenia chromosomów płciowych (X,Y).



Ariosa
DIAGNOSTICS



Ariosa, Harmony i Harmony Prenatal Test są znakami towarowymi firmy Ariosa Diagnostics, Inc. © 2013 Ariosa Diagnostics, Inc. Wszystkie prawa zastrzeżone. tel. +1 925-854-6246

W Polsce badanie wykonasz w sieci:



DIAGNOSTYKA
laboratoria medyczne
...więcej niż wynik

DIAGNOSTYKA Sp. z o.o.
ul. prof. M. Życzkowskiego 16
31-864 Kraków

więcej informacji na:

www.diagnostyka.pl



Harmony
PRENATAL TEST

W Polsce badanie wykonasz w sieci:



DIAGNOSTYKA
laboratoria medyczne
...więcej niż wynik

Proste i bezpieczne badanie krwi zapewniające wyniki o bardzo wysokiej wiarygodności.

Właściwości testu Harmony^{6,9,10}

Czułość (łącznie dla trisomii: T21, T18, T13)	99%
Odsetek wyników fałszywie dodatnich (łącznie dla trisomii: T21, T18, T13)	0,15%

Analiza chromosomów X i Y pozwala na określenie płci płodu z dokładnością przekraczającą 99%. Ponadto test umożliwia ocenę ryzyka zaburzeń chromosomów płciowych. W tym wypadku dokładność wyniku jest różna i zależy od rodzaju wykrytego zaburzenia.¹¹

Test Prenatalny Harmony jest testem laboratoryjnym opracowanym i wykonywanym przez laboratorium kliniczne Ariosa Diagnostics (San Jose, USA), 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-anuploidies>. 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.



Nieinwazyjna ocena ryzyka zaburzeń chromosomalnych takich jak zespół Downa. Opcjonalnie umożliwia określenie płci dziecka i wykrycie ryzyka zaburzeń chromosomów płciowych (X,Y).

Skonsultuj się ze swoim lekarzem

Informacje zawarte w broszurze dotyczą Testu Prenatalnego Harmony. Nim podejmiesz decyzję o wykonaniu Testu Prenatalnego Harmony upewnij się u swojego ginekologa-położnika, że test jest dla Ciebie odpowiedni.



Czym jest trisomia?

Komórki ludzkie zawierają 23 pary chromosomów będących nośnikami informacji genetycznej, zbudowanych z nici DNA i białek. **Trisomia jest zaburzeniem chromosomalnym polegającym na obecności trzech kopii chromosomu zamiast, prawidłowo, dwóch.**

Trisomia 21, polegająca na obecności dodatkowej kopii chromosomu 21, jest najczęściej spotykaną trisomią u dzieci narodzonych. Trisomia 21 stanowi przyczynę zespołu Downa, objawiającego się upośledzeniem umysłowym o nasileniu od łagodnego do umiarkowanego, któremu czasem towarzyszą nieprawidłowości budowy układu pokarmowego i wrodzone wady serca. Szacuje się, że zespół Downa występuje z częstością 1 na 740 urodzeń.¹

Trisomia 18 polega na obecności dodatkowej kopii chromosomu 18. Trisomia 18 stanowi przyczynę zespołu Edwardsa i wiąże się z wysokim ryzykiem poronienia. U niemowląt urodzonych z zespołem Edwardsa występuje szereg nieprawidłowości, w tym ograniczona długość życia. Szacuje się, że zespół Edwardsa występuje z przybliżoną częstością 1 na 5 000 urodzeń.²

Trisomia 13 polega na obecności dodatkowej kopii chromosomu 13. Trisomia 13 stanowi przyczynę zespołu Patau, wiążącego się z wysokim ryzykiem poronienia. U niemowląt z trisomią 13 zazwyczaj występują poważne wrodzone wady serca i inne ciężkie nieprawidłowości. Czas przeżycia rzadko osiąga rok. Szacunkowa częstość trisomii 13 określana jest jako 1 na 16 000 urodzeń.³

Zespoły chorobowe związane z zaburzeniami chromosomów płciowych. Chromosomy płciowe (X i Y) decydują o płci. Istnieje szereg zespołów chorobowych powodowanych przez zaburzenia chromosomów X i Y, mogących dotyczyć: braku jednej kopii chromosomu, obecności kopii dodatkowej lub obecności kopii niekompletnej.

Test Harmony z opcją analizy chromosomów X,Y umożliwia ocenę ryzyka istnienia zespołów: XXX, XYY, XXY, XXY (zespół Klinefeltera) oraz monosomii X (X0) u dziewczynek (zespół Turnera). Nasilenie objawów wiążących się z tymi zespołami jest silnie zróżnicowane. O ile w ogóle występują, to, na ogół, polegają na łagodnych zaburzeniach fizycznych lub behawioralnych.

Jeżeli interesuje Cię ta opcja testu - zasięgnij porady swojego lekarza, by upewnić się, czy badanie jest dla Ciebie odpowiednie.^{4,5}

O czym informuje mnie i mojego lekarza Test Prenatalny Harmony?

Test Prenatalny Harmony określa ryzyko najczęściej występujących trisomii płodu na podstawie pomiaru względnych proporcji chromosomów we krwi matki. Harmony ocenia ryzyko trisomii 21, 18 i 13 u płodu, nie wykluczając jednakże innych możliwych wad płodu.

Czym różni się Test Prenatalny Harmony od innych testów prenatalnych?

Prenatalny Test Harmony opracowano na podstawie najnowszych osiągnięć w zakresie nieinwazyjnych badań prenatalnych. Jest prostym i bezpiecznym dla matki i dziecka badaniem krwi, pozwalającym ocenić ryzyko wystąpienia określonych trisomii u płodu.⁶

Istnieją inne, nieinwazyjne przesiewowe badania wad genetycznych płodu wykorzystujące oznaczenia biochemiczne surowicy matki i/lub badanie USG. Jednak dla trisomii 21 wskaźnik wyników fałszywie dodatnich dochodzi w ich przypadku do 5%, a odsetek wyników fałszywie ujemnych aż do 30%.⁷ Badania te mogą więc błędnie wskazywać na istnienie trisomii u płodu, w sytuacji, gdy wynik powinien być ujemny (wynik badania jest wtedy fałszywie dodatni) lub przeciwnie, mogą fałszywie wskazywać na nieobecność trisomii płodu, mimo że trisomia faktycznie istnieje (wynik badania jest wtedy fałszywie ujemny). Odsetki wyników fałszywie dodatnich i fałszywie ujemnych w przypadku testu Harmony są znacząco niższe.

Badania diagnostyczne, takie jak punkcja owodni lub biopsja kosmówki (CVS), wykazują dużą dokładność w rozpoznawaniu trisomii płodu, jednakże jako badania inwazyjne niosą ryzyko utraty płodu.⁸

Test Prenatalny Harmony wykrywa ponad 99% przypadków trisomii 21 u płodu, a odsetek wyników fałszywie dodatnich jest mniejszy niż 0,1%⁶.

Kiedy można wykonać Test Prenatalny Harmony?

Test Prenatalny Harmony może być zlecony przez lekarza ginekologa w przypadku kobiet będących co najmniej w 10. tygodniu ciąży. Test Harmony może być wykonywany w przypadku:

- pojedynczych ciąży z zapłodnienia in vitro (IVF) bez względu na zastosowaną metodę, włączając w to ciążę z obcej komórki jajowej,
- ciąży bliźniaczych (dwupłodowych) z naturalnego poczęcia oraz ciąży poczętych po implantacji własnej komórki jajowej. Test nie określa ryzyka mozaikowości, częściowych trisomii lub translokacji.

Wszystkie dodatkowe pytania dotyczące Testu Prenatalnego Harmony należy kierować do lekarza prowadzącego.

UWAGA!

Do interpretacji wyników badań laboratoryjnych uprawniony jest wyłącznie lekarz. W przypadku jakichkolwiek niepokojących objawów, w pierwszej kolejności należy skonsultować się z lekarzem.

W Polsce Test Prenatalny Harmony możesz zlecić w ogólnopolskiej sieci laboratoriów medycznych DIAGNOSTYKA www.diagnostics.pl

