

Informacje  
na temat  
badań  
prenatalnych



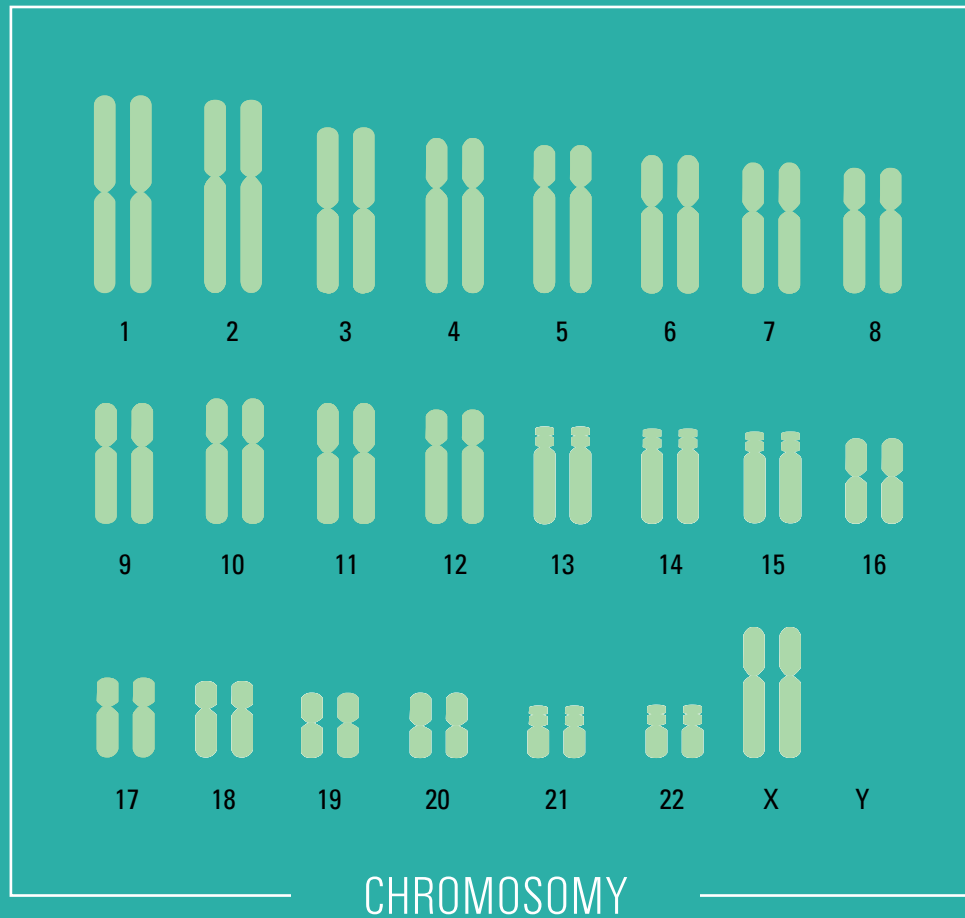
# PODSTAWOWE INFORMACJE Z ZAKRESU BIOLOGII

Nasz organizm zbudowany jest z miliardów komórek.

W każdej z nich zawarty jest materiał genetyczny, czyli DNA (ang. deoxyribonucleic acid).

DNA jest programem, zgodnie z którym nasz organizm rozwija się i funkcjonuje.

# PODSTAWOWE INFORMACJE



DNA znajduje się w strukturach zwanych chromosomami.

Chromosomy dziedziczymy po naszych rodzicach.

Człowiek posiada 46 chromosomów, które występują w 23 parach. Kobiety mają dwa chromosomy X, a mężczyźni jeden chromosom X i jeden Y.

# PODSTAWOWE INFORMACJE Z ZAKRESU BIOLOGII

Plemniki

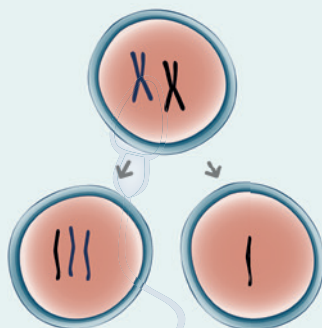
Komórka  
jajowa

Na skutek nieprawidłowego podziału chromosomów w plemniku lub w komórce jajowej może brakować kopii chromosomu, lub może pojawić się dodatkowa kopia chromosomu.

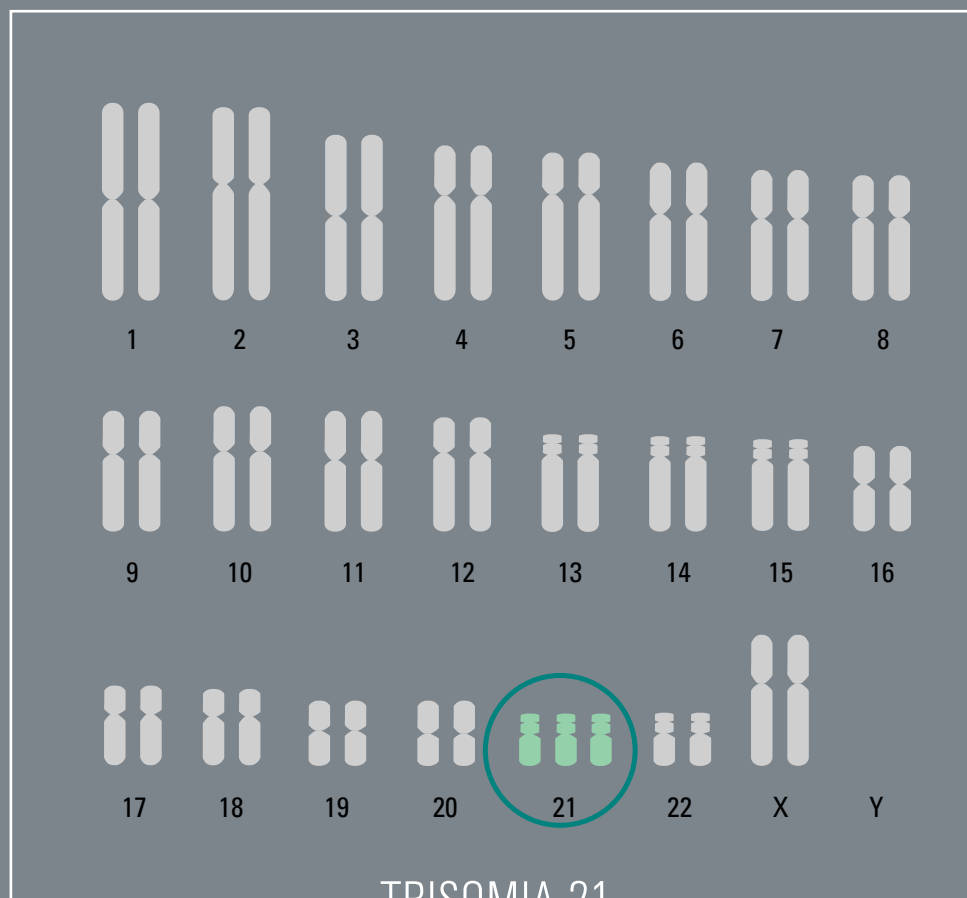
Liczbowa mutacja chromosomów wniesiona do zygoty przez nieprawidłowy plemnik lub komórkę jajową powtarza się w komórkach rozwijającego się płodu.

Liczbowe mutacje chromosomowe przeważnie nie podlegają dziedziczeniu.

Przykład obecności  
dodatkowego  
chromosomu



Przykład  
brakującego  
chromosomu



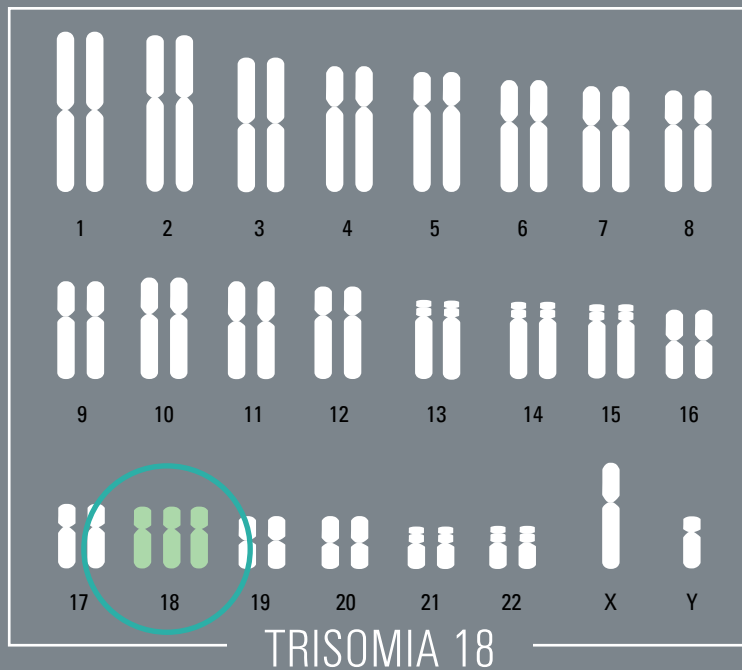
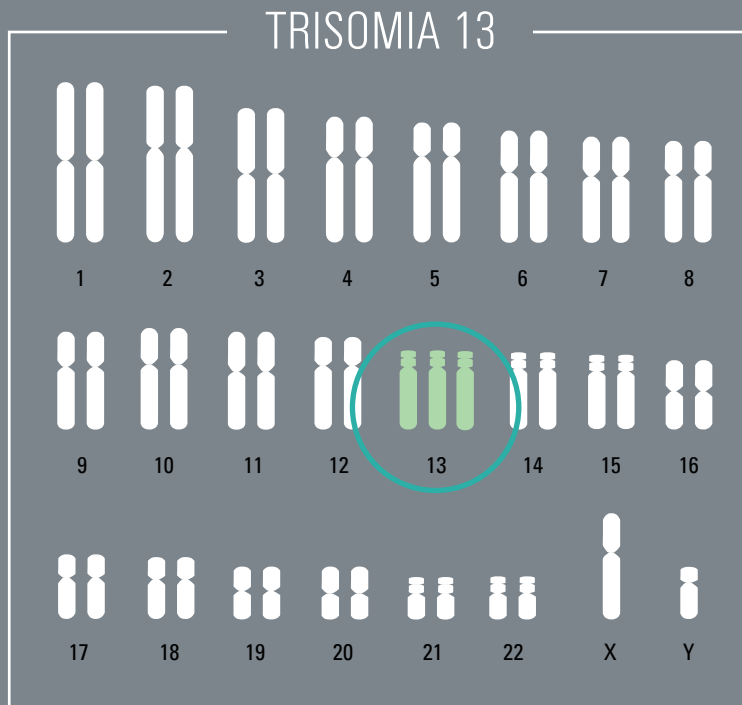
# CHOROBY WYWOŁANE PRZEZ LICZBOWE MUTACJE CHROMOSOMOWE

## TRISOMIA 21 – zespół Downa

Trisomia 21 polega na obecności dodatkowej kopii chromosomu 21.

Zespół Downa objawia się fizycznym i umysłowym upośledzeniem człowieka.<sup>1</sup>





# CHOROBY WYWOŁANE PRZEZ LICZBOWE MUTACJE CHROMOSOMOWE

Trisomia 13 – zespół Pataua  
lub trisomia 18 – zespół Edwardsa.

Trisomia 13 i 18 to rzadkie mutacje chromosomowe, spowodowane obecnością dodatkowej kopii chromosomu.

Trisomie te powodują silniejsze upośledzenie płodu niż zespół Downa, w skutek czego są najczęściej przyczyną utraty ciąży.<sup>2</sup>

2. <https://medlineplus.gov/ency/article/001660.htm>

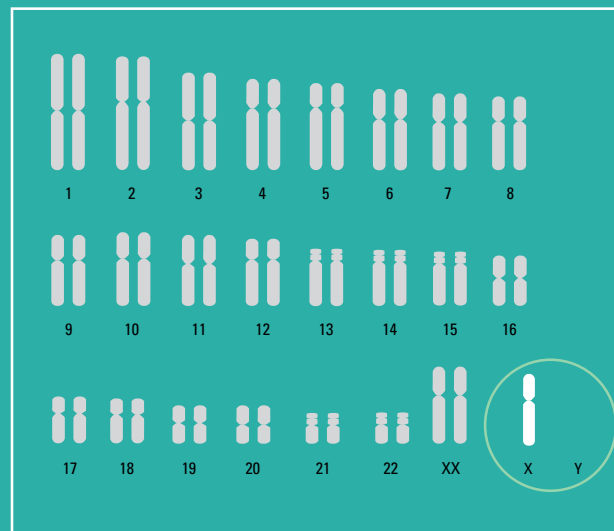
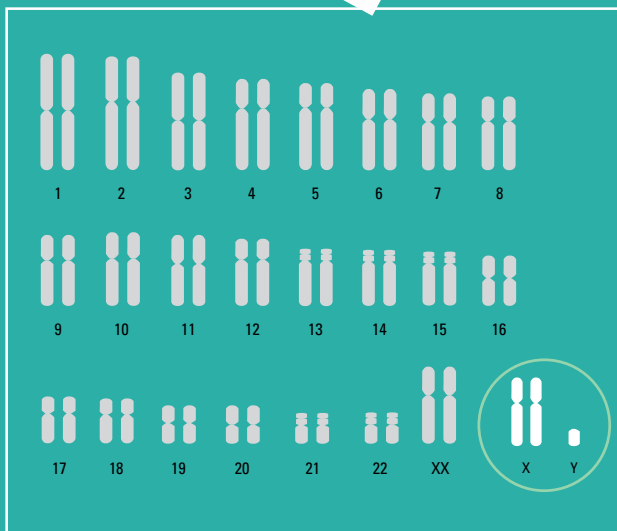
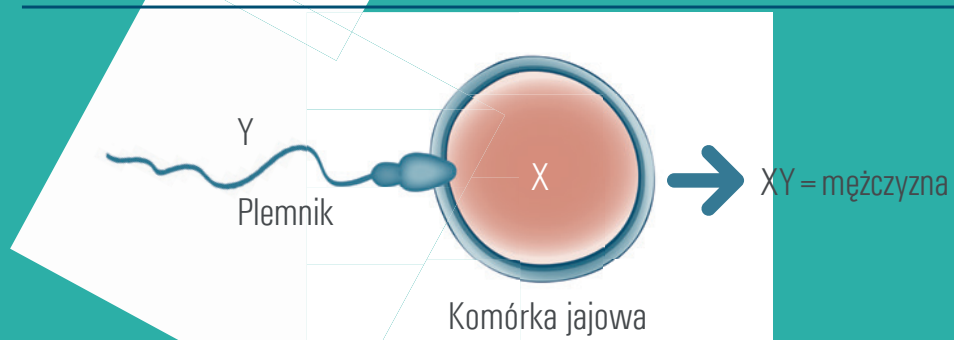
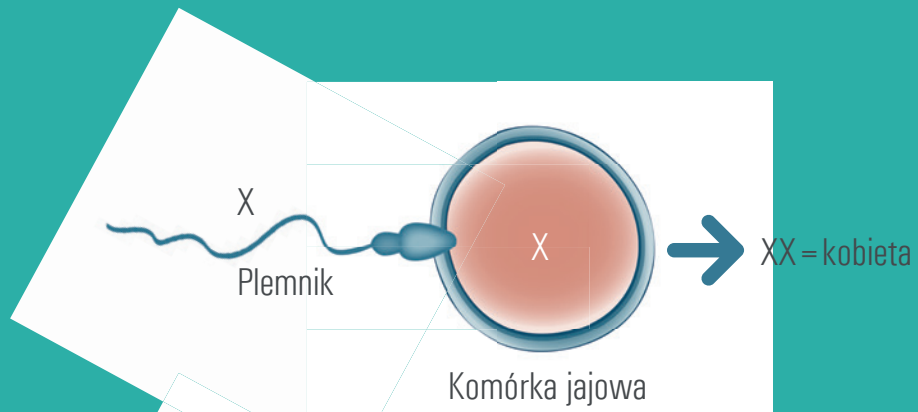
# CHOROBY WYWOŁANE PRZEZ LICZBOWE MUTACJE CHROMOSOMOWE

Chromosomy określające płeć oznaczają się literą „X” lub „Y” i nazywa również „chromosomami płci”.

U niektórych ludzi obserwuje się wady chromosomowe w postaci braku jednego chromosomu płci lub obecności dodatkowego chromosomu płci.

Konsekwencje liczbowych mutacji chromosomowych płci są mniej poważne niż w przypadku wspomnianych trisomii. Mogą objawiać się opóźnieniem rozwoju, lekkim upośledzeniem umysłowym, a w niektórych typach mutacji bezpłodnością.<sup>3</sup>

3. <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC1634840/>





# RYZIKO CHORÓB WYWOŁANYCH PRZEZ LICZBOWE MUTACJE CHROMOSOMOWE

Ryzyko urodzenia dziecka z wadą chromosomową w postaci liczbowej mutacji chromosomowej wzrasta wraz z wiekiem matki. W przypadku pewnych mutacji ryzyko zależne jest od genetycznego obciążenia rodzinnego.

Każda ciąża obciążona jest pewnym prawdopodobieństwem wystąpienia wady chromosomowej u dziecka.





# STANDARDOWE BADANIA

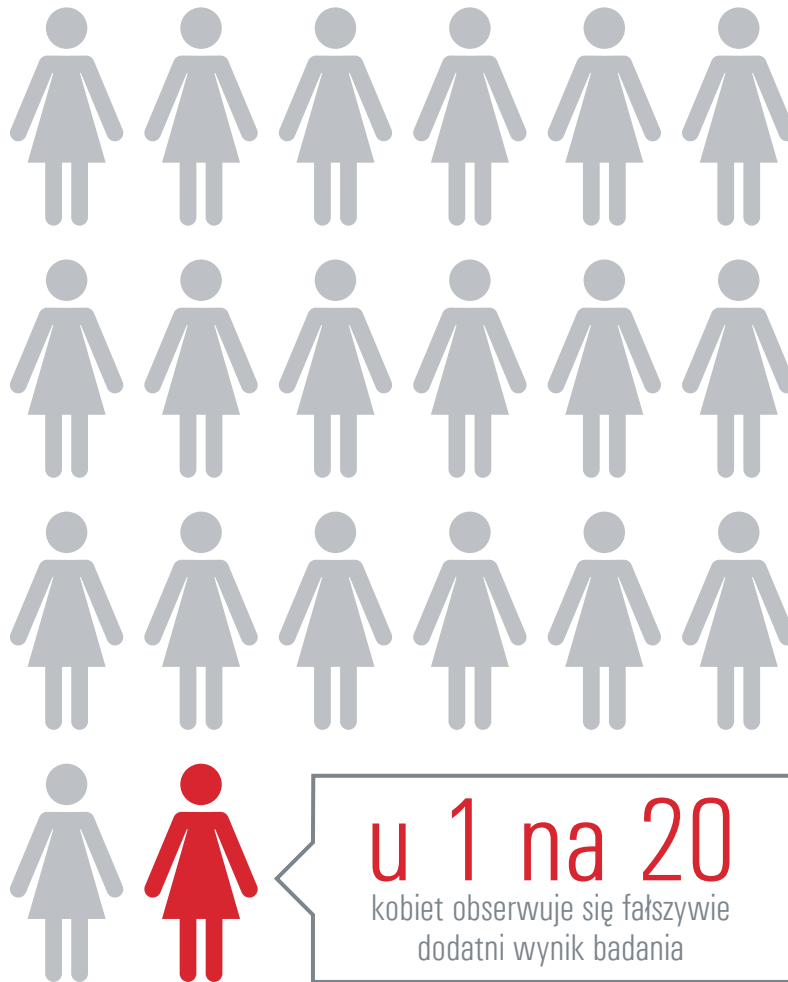
Standardowe badania przesiewowe opierają się na szacunku ryzyka obciążenia płodu chromosomową mutacją liczbową na podstawie stężenia we krwi matki wskaźników biochemicznych PAPP-A (ciężzowe białko osoczkowe – A) i pewnych hormonów płciowych.

Badanie z krwi nie niesie ze sobą żadnego ryzyka dla ciężarnej.

Badanie z krwi wykonywane jest łącznie z badaniem ultrasonograficznym (USG) płodu, dostarczającym tzw. parametrów ultrasonograficznych. Oparcie wyliczeń ryzyka na parametrach USG zwiększa precyzję obliczeń ryzyka obecności wady.

Tego rodzaju badania wykonuje się zwykle w określonych etapach ciąży.<sup>4</sup>

## BADANIE PIERWSZEGO TRYMESTRU



## BADANIE PIERWSZEGO TRYMESTRU

Czułość testu wskazuje na prawdopodobieństwo poprawnego wykrycia chromosomowej mutacji liczbowej u płodu w oparciu o daną metodę. W zależności od procedury, wskaźniki wykrywalności zespołu Downa (trisomii 21) dla badań biochemicznych połączonych z USG wahają się pomiędzy 60-69%.<sup>5</sup>

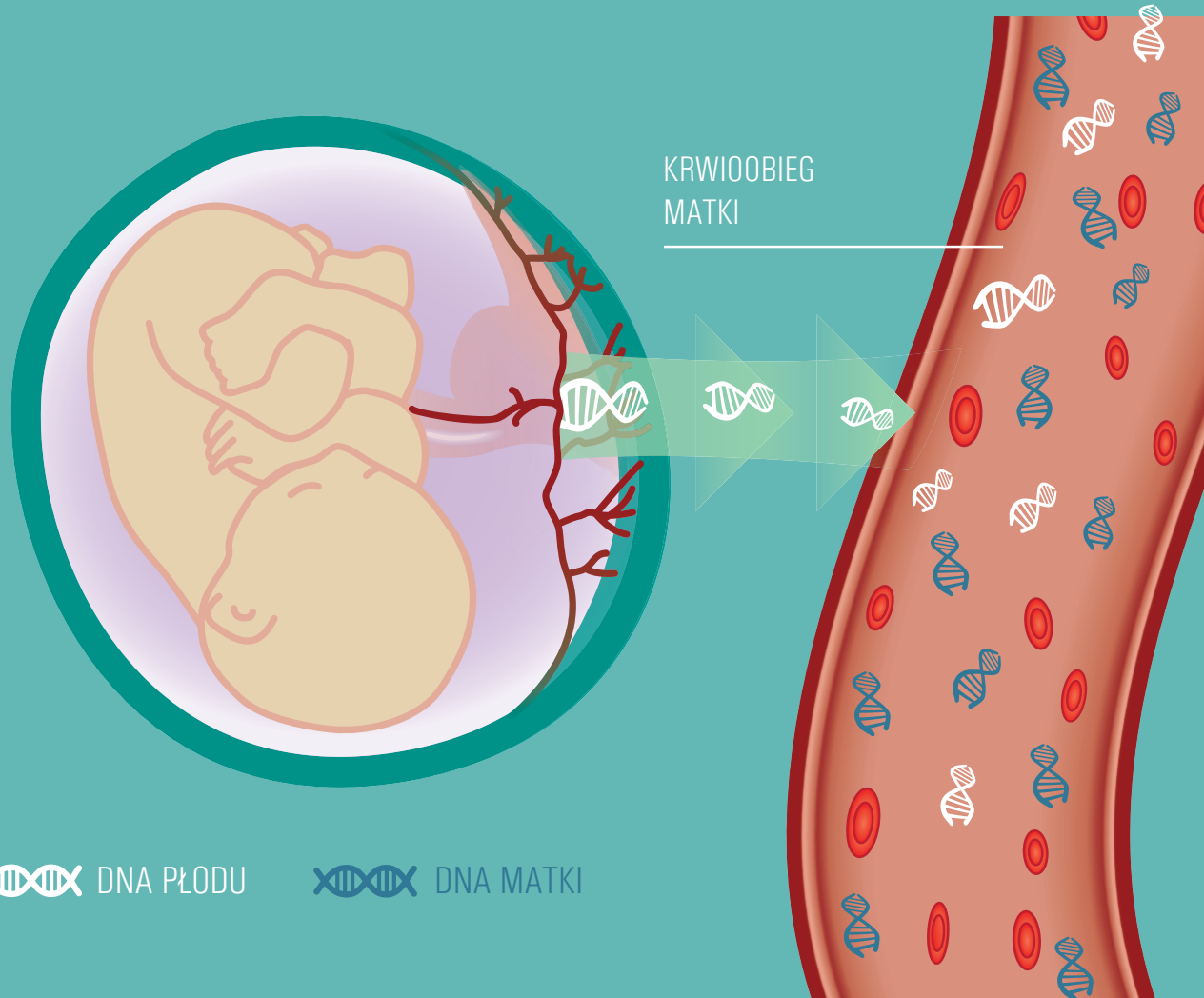
Zdarza się, że w przypadku płodu o prawidłowym zestawie chromosomów wynik badania wskazuje na wysokie ryzyko obciążenia płodu mutacją chromosomową. Taki wynik określany jest mianem wyniku fałszywie dodatniego.

W przypadku standardowych badań biochemicznych wynik fałszywie dodatni stwierdzany jest u 1 na około 20 kobiet.<sup>6</sup>

# harmony

BADANIE PRENATALNE

## PRENATALNE NIEINWAZYJNE GENETYCZNE BADANIE HARMONY



 DNA PŁODU

 DNA MATKI

Przesiewowe badanie krwi, jakim jest badanie Harmony, wykonuje się w celu wykrycia: trisomii 21 (zespołu Downa), trisomii 18 (zespołu Edwardsa) oraz trisomii 13 (zespołu Patau). Wiek ciąży w chwili przeprowadzenia testu musi wynosić co najmniej 10 tygodni.<sup>1</sup>

W krwi ciężarnej znajdują się pozakomórkowe (wolne) fragmenty DNA pochodzące od rozwijającego się płodu. Harmony jest genetycznym badaniem przesiewowym nowego typu, które na podstawie analizy DNA płodu we krwi matki określa ryzyko obciążenia płodu trisomią 21 (zespół Downa) oraz trisomią 18 i 13.<sup>7,8</sup>

Badanie Harmony wykazuje znacznie większą dokładność niż tradycyjne, biochemiczne testy przesiewowe.<sup>7</sup>

Opcjonalnie, badanie Harmony określa ryzyko istnienia zespołów powodowanych obecnością dodatkowej kopii chromosomu X lub Y lub brakiem chromosomu X lub Y.

Badanie prenatalne Harmony zostało opracowane, a charakterystyka jego działania określona przez laboratorium diagnostyki klinicznej Ariosa w San Jose w stanie Kalifornia (USA), placówkę, której na mocy Ustawy o Poprawie Wyników Laboratoriów Klinicznych z 1988 (z ang. Clinical Laboratory Improvement Act, CLIA) przyznano uprawnienia do prowadzenia badań klinicznych o wysokim stopniu złożoności. Badanie to nie zostało dopuszczone ani zatwierdzone przez Amerykańską Agencję Żywności i Leków. Badanie Harmony to nieinwazyjny test prenatalny (z ang. Non-Invasive Prenatal Test, NIPT) oparty na analizie DNA pozakomórkowego i uznawany za prenatalny test przesiewowy, a nie test diagnostyczny. Badanie Harmony ma na celu wykrycie jedynie tych potencjalnych chorób chromosomowych lub genetycznych, o których mowa w niniejszym dokumencie. Przed podjęciem jakichkolwiek decyzji związanych ze sposobem leczenia, należy przedyskutować kwestię otrzymanych wyników z odpowiednim pracownikiem służby zdrowia, który może zlecić diagnostyczne badania potwierdzające w przypadkach, które tego wymagają.

7. Norton et al. N Engl J Med. 2015 Apr 23;372(17):1589-97

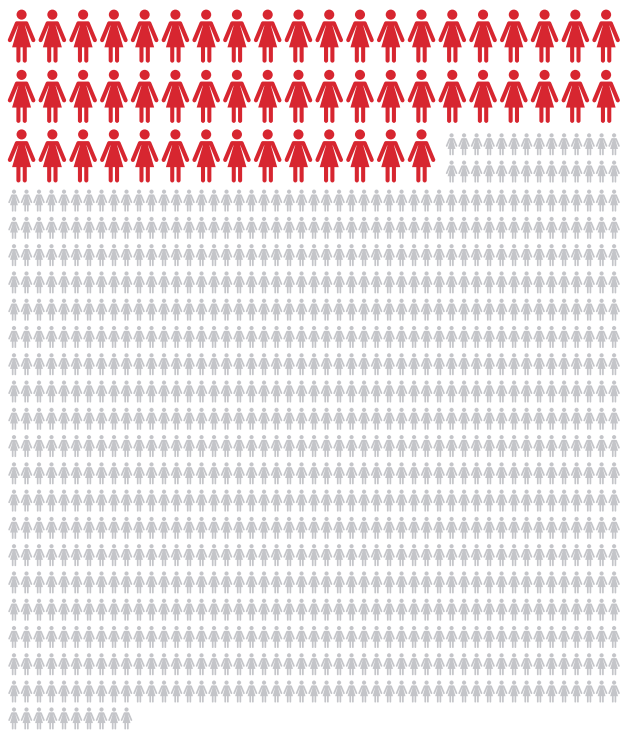
8. Nicolaides et al. Am J Obstet Gynecol. 2012 Nov;207(5):374.e1-6.



TRADYCYJNE BADANIE PIERWSZEGO TRYMESTRU:

U 1 na 20 LUB ODPOWIEDNIO  
50 na 1000 kobiet

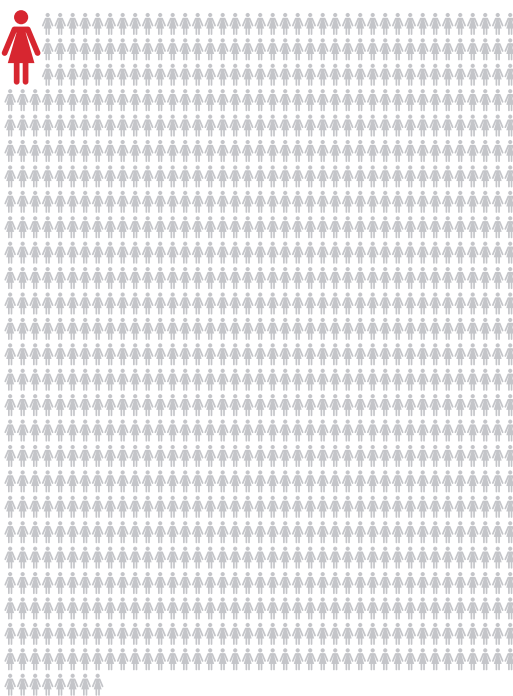
uzyskiwany jest fałszywie dodatni  
wynik badania



BADANIE PRENATALNE HARMONY:

U 1 na 1000  
kobiet

stwierdza się fałszywie dodatni  
wynik badania



**Test prenatalny Harmony to badanie przesiewowe, które w przypadku trisomii 21 (zespołu Downa) charakteryzuje się większym stopniem dokładności niż tradycyjne badanie pierwszego trymestru.<sup>8</sup>**

Wykonanie testu Harmony zmniejsza prawdopodobieństwo zlecenia przez lekarza badań inwazyjnych, takich jak amniopunkcja.<sup>9</sup>

Badanie prenatalne Harmony zostało opracowane, a charakterystyka jego działania określona przez laboratorium diagnostyki klinicznej Ariosa w San Jose w stanie Kalifornia (USA), placówkę, której na mocy Ustawy o Poprawie Wyników Laboratoriów Klinicznych z 1988 (z ang. Clinical Laboratory Improvement Act, CLIA) przyznano uprawnienia do prowadzenia badań klinicznych o wysokim stopniu złożoności. Badanie to nie zostało dopuszczone ani zatwierdzone przez Amerykańską Agencję Żywności i Leków. Badanie Harmony to nieinwazyjny test prenatalny (z ang. Non-Invasive Prenatal Test, NIPT) oparty na analizie DNA pozakomórkowego i uznawany za prenatalny test przesiewowy, a nie test diagnostyczny. Badanie Harmony ma na celu wykrycie jedynie tych potencjalnych chorób chromosomowych lub genetycznych, o których mowa w niniejszym dokumencie. Przed podjęciem jakichkolwiek decyzji związanych ze sposobem leczenia, należy przedyskutować kwestię otrzymanych wyników z odpowiednim pracownikiem służby zdrowia, który może zlecić diagnostyczne badania potwierdzające w przypadkach, które tego wymagają.

## BADANIE PRENATALNE HARMONY

Obszerne badania kliniczne dowiodły, że Harmony wykrywa ponad 99% przypadków trisomii 21 (zespołu Downa).<sup>9</sup>

Fałszywie dodatni wynik testu Harmony obserwuje się u mniej niż 1 na 1000 kobiet. To co najmniej 50 razy mniej niż w przypadku standardowych badań pierwszego trymestru.<sup>9</sup>

Nieinwazyjne badanie prenatalne oparte na analizie wolnokrążącego DNA zalicza się do testów przesiewowych.

U małego odsetka kobiet wynik nieinwazyjnego testu prenatalnego nie zostanie określony. Dzieje się tak zwykle z powodu niewystarczającej ilości DNA płodu w krwiobiegu matki.<sup>9</sup>



## UWAGI NA TEMAT BADAŃ

Nie istnieje uniwersalny test przesiewowy dla wszystkich zespołów powodowanych przez wady chromosomowe. Testy przesiewowe identyfikują przypadki, w których ryzyko wystąpienia określonych chorób chromosomowych jest podwyższone. **Testy przesiewowe są zawsze obciążone ryzykiem wyniku fałszywie dodatniego lub fałszywie ujemnego.**

Ciężarne, u których przesiewowy test prenatalny wskazuje na podwyższone ryzyko istnienia chromosomowej wady płodu powinny skonsultować się z lekarzem, który może zlecić dodatkowe inwazyjne badania potwierdzające lub wykluczające istnienie zaburzenia.





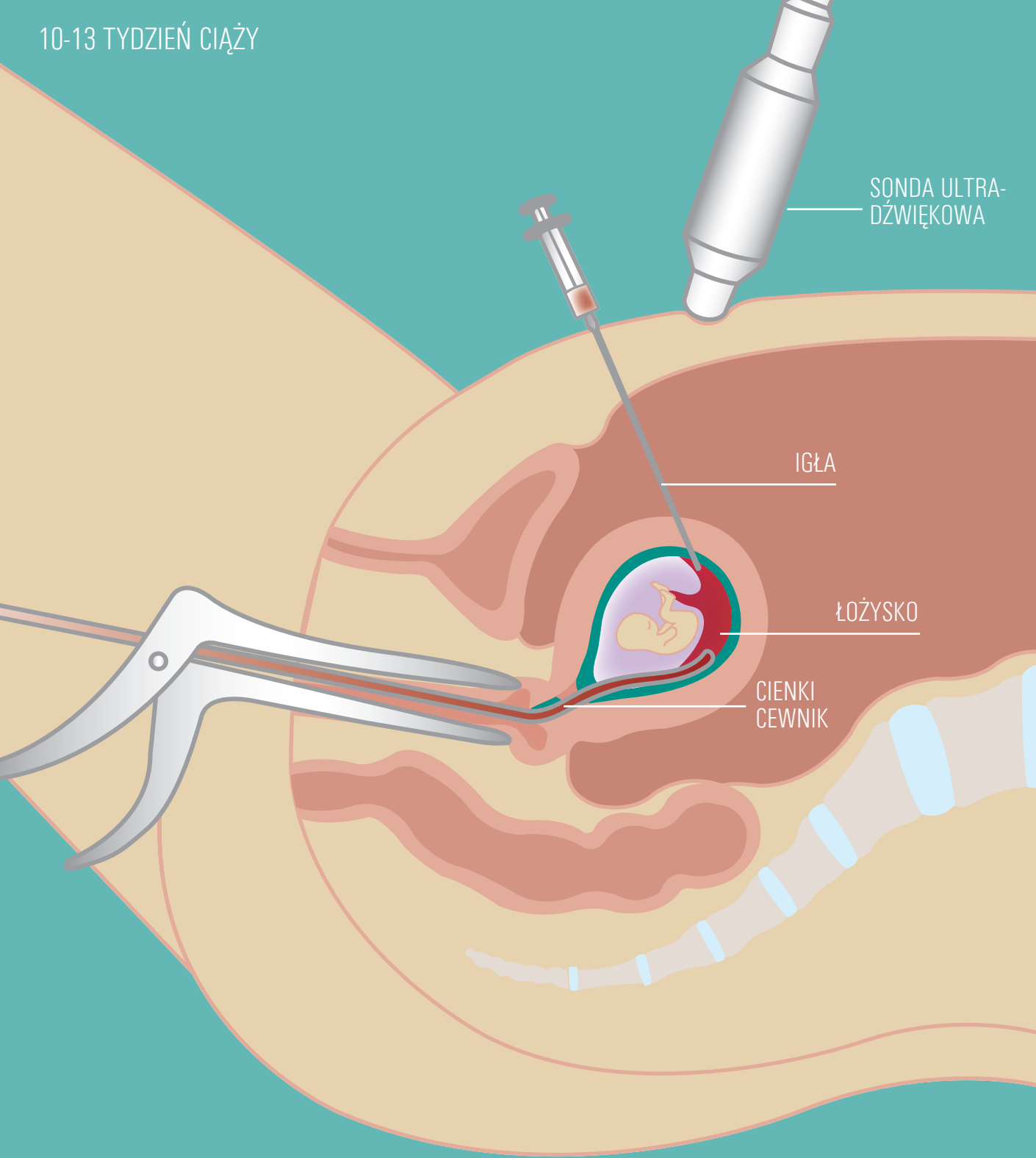
# INWAZYJNE PRENATALNE BADANIA POTWIERDZAJĄCE

Inwazyjne badania potwierdzające (diagnostyczne) obejmują procedurę pobrania od ciężarnej odpowiedniego materiału w postaci komórek.<sup>11</sup>

Wyniki badań potwierdzających są jednoznaczne dla większości wykrywanych w okresie ciąży wad chromosomowych.

Badania potwierdzające wykonywane są u ciężarnych, u których stwierdzono podwyższone ryzyko wystąpienia wady chromosomowej płodu.

Do procedur inwazyjnych stosowanych w badaniach prenatalnych zaliczana jest biopsja kosmówki i amniopunkcja.



## BIOPSIJA KOSMÓWKI (CVS)<sup>12</sup>

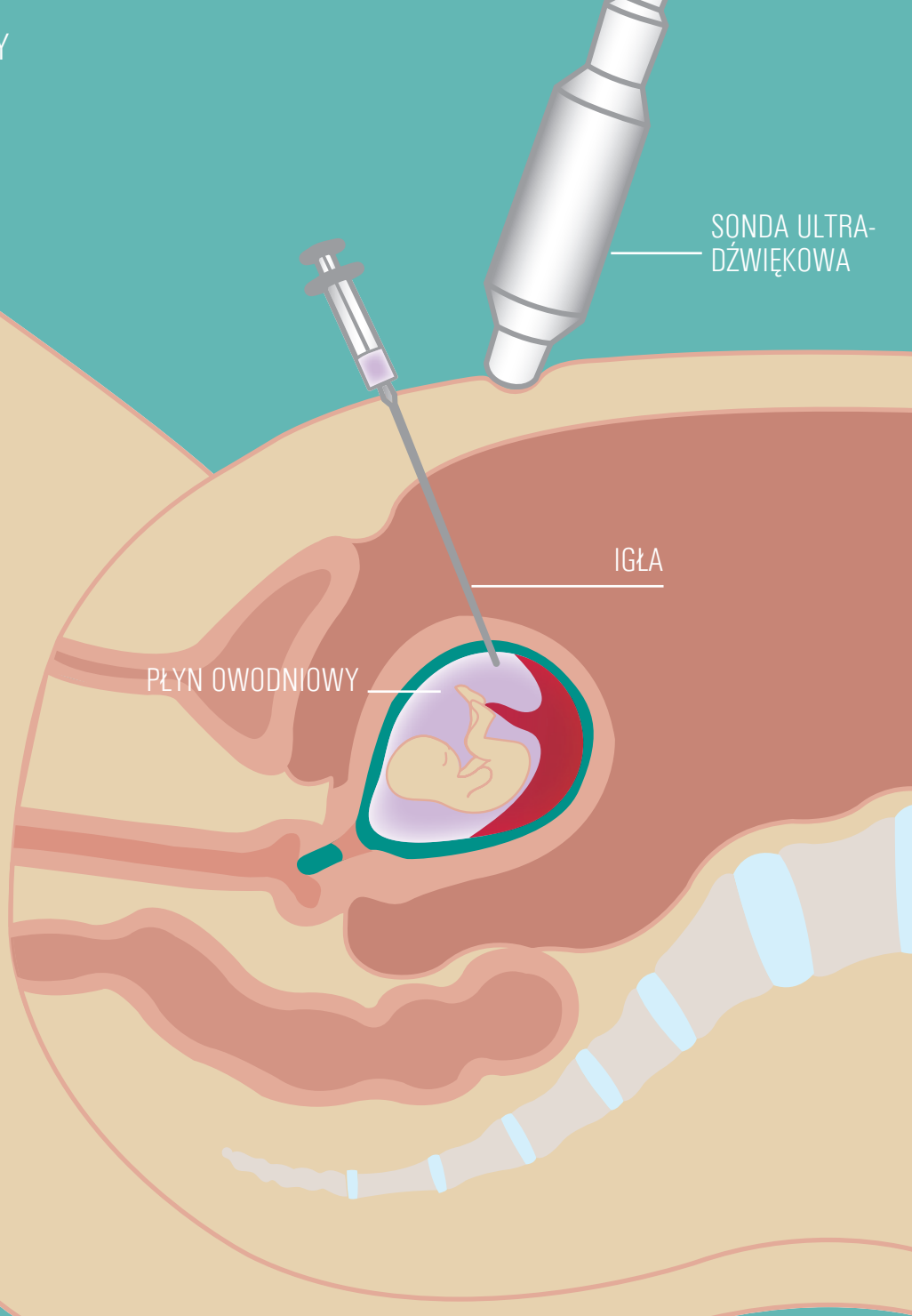
Badanie CVS może zostać wykonane pomiędzy 10-13 tygodniem ciąży.

Procedura polega na pobraniu małej próbki komórek z łożyska za pomocą igły (wkłucie przez powłoki brzuszne) lub cienkiego cewnika (wprowadzanego przez pochwę).

Chromosomy zawarte w pobranych komórkach poddane są analizie pod kątem obecności dodatkowego chromosomu lub braku któregoś z nich.

Dla CVS wskaźnik wykrywalności wad chromosomowych wynosi ponad 99%.

CVS powoduje określone ryzyko poronienia pozabiegowego.



## AMNIOPUNKCJA<sup>13</sup>

Amniopunkcję przeprowadza się po 15. tygodniu ciąży.

Płyn owodniowy zawiera komórki rozwijającego się płodu. Mała objętość płynu pobierana jest za pomocą igły wprowadzanej przez powłoki brzuszne.

Chromosomy zawarte w pobranych komórkach poddane są analizie pod kątem obecności dodatkowego chromosomu lub braku któregoś z nich.

Dla amniopunkcji wskaźnik wykrywalności chorób chromosomowych w przypadku amniopunkcji wynosi 99,8%.

Amniopunkcja powoduje określone ryzyko poronienia pozabiegowego.





# UWAGI DOTYCZĄCE INWAZYJNYCH PRENATALNYCH BADAŃ POTWIER- DZAJĄCYCH

Zgodnie z opinią Amerykańskiego Kolegium Położników i Ginekologów (z ang. American College of Obstetrics and Gynecologists, ACOG), inwazyjne badania potwierdzające przeprowadza się w przypadku stwierdzenia u ciężarnej podwyższonego ryzyka urodzenia dziecka z chorobą chromosomową, którego przyczyną jest wiek kobiety, wynik testu przesiewowego, wywiad rodzinny lub rezultaty badania ultrasonograficznego.<sup>14</sup>



# WYBÓR BADANIA PRENATALNEGO

Wybór rodzaju badania prenatalnego zależy od Ciebie. By wybór był świadomy i przemyślany zapoznaj się z rodzajami przesiewowych badań nieinwazyjnych i inwazyjnych badań diagnostycznych.

Koniecznie przedyskutuj wybór z lekarzem prowadzącym Twoją ciążę lub wskazanym przez niego konsultantem genetykiem.



# WYBÓR NALEŻY DO CIEBIE

Podczas konsultacji z lekarzem prowadzącym, przedstawiony może zostać następujący wybór testów przesiewowych lub inwazyjnych badań potwierdzających:

- Badanie prenatalne Harmony® (badanie pozakomórkowego DNA - nieinwazyjny test prenatalny)
- Badanie standardowe
- Badanie CVS
- Amniopunkcja
- Brak badania / testu

Badanie prenatalne Harmony zostało opracowane, a charakterystyka jego działania określona przez Ariosa Diagnostics, laboratorium kliniczne w San Jose w stanie Kalifornia (USA), posiadające licencję CLIA i akredytację Kolegium Patologów Amerykańskich (z ang. College of American Pathologists, CAP). Badanie to nie zostało dopuszczone ani zatwierdzone przez Amerykańską Agencję Żywności i Leków. Badanie Harmony to nieinwazyjny test prenatalny (z ang. Non-Invasive Prenatal Test, NIPT) oparty na analizie DNA pozakomórkowego i uznawany za prenatalny test przesiewowy, a nie test diagnostyczny. Badanie Harmony ma na celu wykrycie jedynie tych potencjalnych chorób chromosomowych lub genetycznych, o których mowa w niniejszym dokumencie. Przed podjęciem jakichkolwiek decyzji związanych ze sposobem leczenia, należy przedyskutować kwestię otrzymanych wyników z odpowiednim pracownikiem służby zdrowia, który może zlecić diagnostyczne badania potwierdzające w przypadkach, które tego wymagają.

Nazwa HARMONY oraz BADANIE PRENATALNE HARMONY jak i wzór są znakami towarowymi Ariosa Diagnostics, Inc. zarejestrowanymi w USA. HARMONY to znak towarowy firmy Roche zarejestrowany w innych państwach. Wszystkie pozostałe znaki towarowe są własnością odpowiednich właścicieli.

Adresy placówek, w których możesz zlecić Harmony  
oraz więcej informacji nt. testu znajdziesz na [www.diagnostryka.pl](http://www.diagnostryka.pl)

Roche Diagnostics Polska Sp. z o.o.  
Roche Molecular Solution  
ul. Wybrzeże Gdyńskie 6B  
01-531 Warszawa  
Tel.: +48 22 481 54 54  
Faks: +48 22 481 55 99  
[www.roche.pl](http://www.roche.pl)

Badanie prenatalne Harmony zostało opracowane, a charakterystyka jego działania określona przez laboratorium diagnostyki klinicznej Ariosa w San Jose w stanie Kalifornia (USA), placówki, której na mocy Ustawy o Poprawie Wyników Laboratoriów Klinicznych z 1988 (z ang. Clinical Laboratory Improvement Act, CLIA) przyznano uprawnienia do prowadzenia badań klinicznych o wysokim stopniu złożoności. Badanie to nie zostało dopuszczone ani zatwierdzone przez Amerykańską Agencję Żywności i Leków. Badanie Harmony to nieinwazyjny test prenatalny (z ang. Non-Invasive Prenatal Test, NIPT) oparty na analizie DNA pozakomórkowego i uznawany za prenatalny test przesiewowy, a nie test diagnostyczny. Badanie Harmony ma na celu wykrycie jedynie tych potencjalnych chorób chromosomowych lub genetycznych, o których mowa w niniejszym dokumencie. Przed podjęciem jakichkolwiek decyzji związanych ze sposobem leczenia, należy przedyskutować kwestię otrzymanych wyników z odpowiednim pracownikiem służby zdrowia, który może zlecić diagnostyczne badania potwierdzające w przypadkach, które tego wymagają.

Nazwa HARMONY oraz BADANIE PRENATALNE HARMONY jak i wzór są znakami towarowymi Ariosa Diagnostics, Inc. zarejestrowanymi w USA. HARMONY to znak towarowy firmy Roche zarejestrowany w innych państwach. Wszystkie pozostałe znaki towarowe są własnością odpowiednich właścicieli.