

Тест MaterniT™ GENOME дает больше информации о хромосомах вашего ребенка, чем любой существующий на сегодняшний день анализ крови для проведения пренатальной диагностики.

ИНФОРМАЦИЯ О ТЕСТЕ

Тест MaterniT GENOME является тестом лабораторной разработки, который был разработан, прошел валидацию и выполнен непосредственно в Sequenom Laboratories. Тест не был одобрен или утвержден Управлением по санитарному надзору за качеством пищевых продуктов и медикаментов США (FDA). Несмотря на то, что на сегодняшний день тесты лабораторной разработки не контролируются FDA США, для обеспечения качества и достоверности теста требуется сертификация лаборатории в соответствии с Поправками, улучшающими результаты клинических лабораторий (CLIA). Sequenom Laboratories имеет сертификацию согласно CLIA как лаборатория, аттестованная для выполнения клинических лабораторных исследований высокой сложности, а также аккредитацию Коллегии американских патологов.

Не существует идеальных тестов. Несмотря на высокую точность результатов теста MaterniT GENOME, существует вероятность получения противоречивых результатов, в том числе неточного прогнозирования пола плода, что обусловлено: плацентарным, материнским или плодным мозаицизмом или новообразованиями; резорбцией эмбриона-близнеца; трансплантацией органов матери в анамнезе или иными причинами. Исследование внеклеточной ДНК не заменяет по точности дородовую диагностику с использованием биопсии ворсинок хориона или амниоцентеза. Пациентки, у которых результат теста MaterniT GENOME показывает «положительно», должны быть направлены на генетическое консультирование, и им должно быть предложено пройти инвазивное пренатальное исследование для окончательной постановки диагноза и подтверждения результатов теста. Отрицательный результат теста MaterniT GENOME не гарантирует отсутствия нарушений беременности. Существует вероятность регистрации неинформативного результата, причинами которого могут быть в том числе: недостаточное покрытие секвенирования, шум или артефакты на участке, погрешность амплификации или секвенирования либо недостаточная фракция ДНК эмбриона. Тест MaterniT GENOME не предназначен для определения беременности с повышенным риском на наличие дефектов нервной трубки или брюшной стенки. Исследование внеклеточной ДНК на нарушения целых хромосом (включая половые) и нарушения на субхромосомном уровне может привести к возможному обнаружению как плодных, так и материнских геномных нарушений, которые могут иметь незначительную клиническую значимость или не иметь ее совсем. Оценка значимости положительного или нефиксируемого результата теста может подразумевать проведение как инвазивных пренатальных исследований, так и дополнительных исследований матери. Некоторые исследования могут привести к обнаружению материнских хромосомных или субхромосомных нарушений, которые в отдельных случаях могут быть связаны с доброкачественными или злокачественными новообразованиями у матери. Исследование внеклеточной ДНК может неточно установить триплоидию плода, сбалансированные перестройки либо точное положение дупликаций или делеций на субхромосомном уровне; их можно обнаружить с помощью дородовой диагностики с использованием биопсии ворсинок хориона или амниоцентеза. На возможность регистрировать результаты может повлиять индекс массы тела (ИМТ) матери, вес матери (или) системная красная волчанка (СКВ) у матери. Результаты таких исследований, в том числе их преимущества и ограничения, следует обсудить с квалифицированным медицинским работником. Решения, связанные с ведением беременности, включая решения о ее прерывании, не следует принимать только на основе результатов данного теста.

SEQUENOM®, MaterniT™, MaterniT21®, VisibiliT™ и Sequenom Laboratories™ являются товарными знаками компании Sequenom, Inc. Все другие товарные знаки являются собственностью их владельцев.

© Sequenom Laboratories, 2015 г. Все права защищены.

MaterniT™
GENOME



НАУКА
О

УНИКАЛЬНАЯ ИНФОРМАЦИЯ



Единственный анализ крови для проведения пренатальной диагностики, который анализирует каждую хромосому вашего будущего ребенка.

sequenom.
Laboratories

СЛЕДУЮЩИЙ УРОВЕНЬ НЕИНВАЗИВНЫХ ПРЕНАТАЛЬНЫХ ИССЛЕДОВАНИЙ

В течение многих лет единственным способом узнать что-либо о хромосомах ребенка во время беременности была инвазивная процедура, для которой отбирали либо амниотическую жидкость (амниоцентез), либо небольшой образец плаценты (биопсия ворсинок хориона) прямо из матки. Эти исследования предоставляют огромный объем информации, однако существует связанный с процедурами риск выкидыша.

Тест MaterniT GENOME — единственный доступный на сегодняшний день анализ крови для проведения пренатальной диагностики, который позволяет анализировать каждую хромосому вашего ребенка, чтобы установить наличие лишних или отсутствующих участков хромосом либо другие изменения всей хромосомы. Большинство таких хромосомных нарушений могут серьезно повлиять на здоровье ребенка. Благодаря преимуществу взятия образца крови, которое проводят уже на 10-й неделе беременности, тест MaterniT GENOME обеспечивает получение исчерпывающей информации о хромосомах вашего эмбриона без риска выкидыша, обусловленного проведением инвазивной процедуры.

ПОДХОДИТ ЛИ ТЕСТ МНЕ?

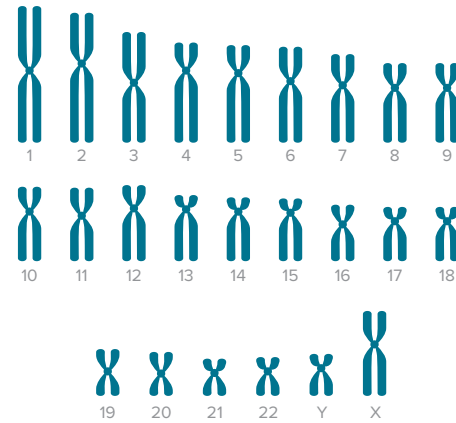
Тест MaterniT GENOME представляет собой последнее научное достижение в области неинвазивных пренатальных исследований. Он позволяет анализировать каждую хромосому генома — весь набор хромосом вашего ребенка. Ваш лечащий врач может принять решение обсудить с вами преимущества теста MaterniT GENOME, если:

- существуют опасения относительно возникновения хромосомных нарушений вашего ребенка;
- были выявлены отклонения при ультразвуковых исследованиях;
- у вас были отклонения в предыдущих результатах скринингового исследования этой беременности;
- у вас, вашего партнера, либо во время предыдущей беременности или у ребенка были выявлены хромосомные нарушения;
- были получены неокончательные результаты другого скринингового исследования ДНК эмбриона;
- вы хотите получить максимально возможный объем информации о хромосомах вашего ребенка без рисков, связанных с проведением инвазивной процедуры.



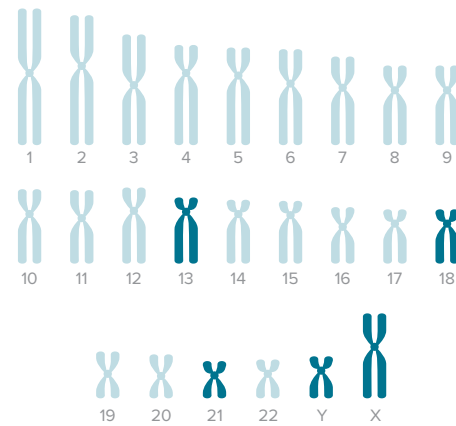
ТЕСТ MATERNIT GENOME

Тест MaterniT GENOME анализирует все хромосомы, обеспечивая максимальный объем информации, доступный на сегодняшний день при проведении неинвазивных пренатальных тестов.



ДРУГИЕ ТЕСТЫ

Большинство неинвазивных пренатальных тестов анализируют лишь несколько хромосом, сообщая распространенную генетическую информацию.



О ЧЕМ СООБЩАТ МНЕ РЕЗУЛЬТАТЫ?

Тест MaterniT GENOME позволяет определить такие распространенные нарушения целых хромосом, как трисомии по хромосомам 21 (также известная как синдром Дауна), 18 или 13. Также можно выявить лишние или отсутствующие участки хромосомного материала. Некоторые из этих более мелких изменений могут быть связаны с такими редкими патологическими состояниями, как синдромы ДиДжорджи или Вольфа-Хиршхорна, которые зачастую не диагностируются при рождении. Наличие информации о таких генетических патологиях до рождения может помочь в обеспечении надлежащей и необходимой для вашего ребенка помощи.

Тест MaterniT GENOME регистрирует множество хромосомных нарушений и патологических состояний, к которым в том числе относятся следующие.

Любая трисомия или моносомия	Трисомия — наличие дополнительной копии хромосомы (3 вместо 2) Моносомия — отсутствие копии хромосомы (1 вместо 2)
Нарушения половых хромосом	Лишние или отсутствующие определяющие пол X или Y-хромосомы
Пол плода	Регистрация мужского или женского пола ребенка
Нарушения участков хромосом	Лишние или отсутствующие очень мелкие участки хромосомы
Многие другие хромосомные изменения по всему геному	

КАК БУДУТ ПОЛУЧЕНЫ РЕЗУЛЬТАТЫ?

Результаты, как правило, предоставляются через 5 дней после получения вашего образца лабораторией. Представление результатов очень понятное — либо положительный, либо отрицательный.

- +** Положительный результат означает, что было обнаружено хромосомное нарушение. При получении любого положительного результата теста рекомендуется генетическое консультирование, чтобы обсудить результаты и рассмотреть варианты дальнейших исследований для их подтверждения. Для облегчения понимания отклонений в результатах в отчет для теста MaterniT GENOME включают изображение хромосомных изменений, которое иллюстрирует обнаруженные явления.
- Отрицательный результат означает, что никаких хромосомных изменений выявлено не было. Несмотря на весьма обнадеживающий характер, важно отметить, что, как и множество исследований, проводимых в ходе беременности, отрицательный результат не означает отсутствие отклонений у ребенка, поскольку тест не способен выявить все возможные нарушения.

В некоторых случаях одна из множества целевых хромосом может дать при анализе «неинформативный» результат. Это необязательно указывает на наличие проблемы с беременностью. Обычно это означает, что количество ДНК эмбриона, необходимое для данного конкретного результата, было недостаточным, и можно провести повторное или альтернативное исследование.

Некоторые хромосомные изменения связаны с известными патологиями, в то время как другие могут быть выявлены на участках хромосом, которые не имеют четкого клинического определения. Кроме того, в некоторых случаях результаты могут указывать на хромосомные изменения плаценты, а не ребенка. Ваш лечащий врач сможет разъяснить вам результаты теста и порекомендовать специальную процедуру, например амниоцентез или биопсию ворсинок хориона, для подтверждения как положительного, так и отрицательного результатов. Также вас могут направить на генетическое консультирование, которое сможет дать вам больше информации для понимания результатов вашего теста и планирования вашей беременности.

СУЩЕСТВУЮТ ЛИ ДРУГИЕ ВАРИАНТЫ ТЕСТОВ ДАННОГО КЛАССА, КОТОРЫЕ МНЕ СЛЕДУЕТ ПРИНЯТЬ ВО ВНИМАНИЕ?

Тест MaterniT GENOME уникален по уровню предоставляемой им информации. Никакие другие неинвазивные пренатальные тесты не могут обеспечить анализ всех хромосом плода.

Будучи основоположником и лидером в исследованиях эмбриональной ДНК, Sequenom Laboratories имеет значительный опыт в проведении исследований материнской крови на наличие хромосомных нарушений плода. Если вы хотите рассмотреть другие варианты исследований ДНК эмбриона, обратитесь к своему лечащему врачу за консультацией о неинвазивных пренатальных тестах MaterniT21 PLUS® или VisibiliT™.

