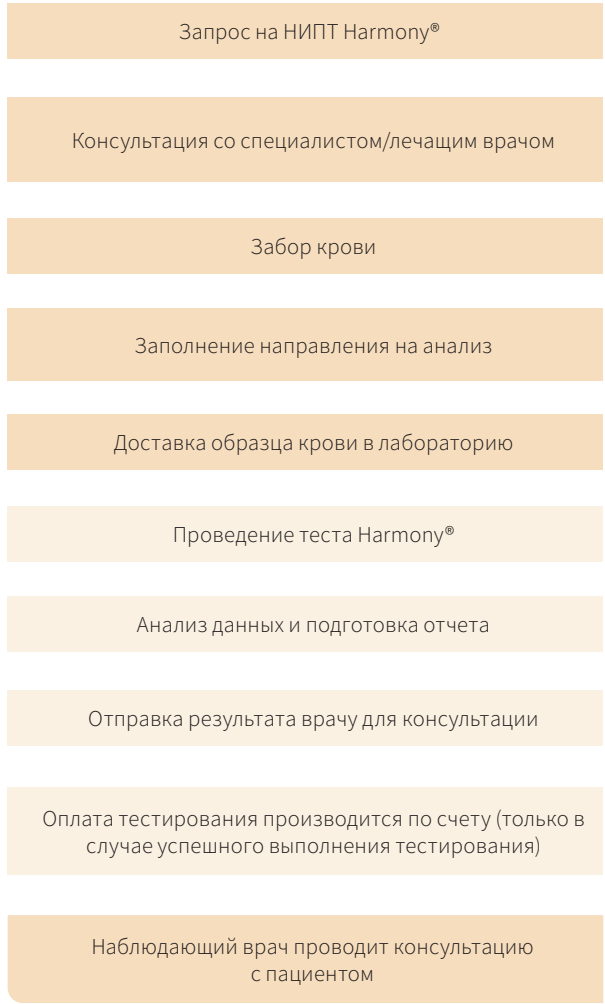


Процесс Исследования



О нас

Начиная с 2010 года мы помогаем пациентам и докторам в решении генетических задач. Наша междисциплинарная команда (уже более 150 человек) специализируется на генетической диагностике наследственных заболеваний.

„Zentrum für Humangenetik Tübingen“ (Центр Генетики Человека в Тюбингене) предлагает современные пренатальные тесты, основанные на самых современных технологиях секвенирования, микроматричного анализа, MLPA и многих других. Наша команда будет рада проконсультировать Вас для выбора оптимального решения для проведения диагностики. Мы будем рады Вашему запросу!



Zentrum für Humangenetik Tübingen
Dr. med. Dr. rer. nat. Saskia Biskup
Paul-Ehrlich-Straße 23
D-72076 Tübingen

Tel: + 49 (0) 7071 565 44 430
Fax: + 49 (0) 7071 565 44 23

www.humangenetik-tuebingen.de
harmony@humangenetik-tuebingen.de

Z-vm04-2015



harmony
PRENATAL TEST

Высокочувствительный неинвазивный тест для выявления хромосомных аномалий плода

Для будущих родителей



Варианты тестирования

НИПТ Harmony® доступен в двух вариантах с двумя дополнительными опциями.

Варианты:

Трисомия 21	169,00 EUR
Трисомии 21, 18, 13*	199,00 EUR

Дополнительные опции

X/Y-хромосомные аномалии**	69,00 EUR
Определение пола	17,49 EUR

Оплата производится в соответствии с GOÄ. Для пациентов с частной страховкой применяется коэффициент x1,15. Указанные цены действительны только на территории Германии и могут отличаться в других странах.

Обратите внимание, что ваш врач может взимать дополнительные сборы, связанные с проведением теста Harmony® (например, за консультацию или забор крови). Вы можете заранее уточнить возможные расходы.

Согласно Закону Германии о генетической диагностике, информация о поле плода может быть предоставлена, начиная с 14+0 недели беременности (п.м.)

*Возможность возмещения расходов обязательным медицинским страхованием при соблюдении определённых условий.

** Моносомия X, Синдром Клайнфельтера, Трисомия X, XYU и XXYY синдромы.

Что такое НИПТ Harmony®?

НИПТ Harmony® является неинвазивным методом для выявления определенных хромосомных патологий для плода. В течение беременности, фрагменты ДНК из плаценты попадают в кровоток матери. Harmony® позволяет выявлять такие фрагменты ДНК и определять риск того, что будущий ребенок имеет Трисомию по 21 хромосоме, трисомию по 18 хромосоме, трисомию по 13 хромосоме, или патологии, связанные с половыми хромосомами (X/Y). Этот точный и надежный метод позволяет на ранних этапах (10+0 неделя беременности) выявлять данные изменения.

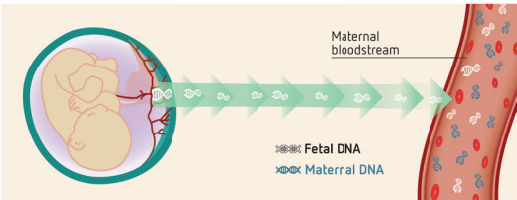
У здорового плода, без хромосомных аномалий, присутствуют **23 пары хромосом**. Трисомия же является аномалией, которая является причиной заболеваний, при которой возникает дополнительная хромосома - то есть их становится три, вместо пары.

Трисомия по 21 хромосоме является наиболее часто встречающейся трисомией. Она обнаруживается с вероятностью, примерно, 1 к 830 новорожденных. Она известна под названием заболевания - Синдром Дауна, приводящий к умственной отсталости различной степени (от легкой до тяжелой) и другим клиническим проявлениям, включая врожденные пороки сердца. Средняя продолжительность жизни больных с Синдромом Дауна составляет 60 лет, в зависимости от качества медицинской помощи, реабилитации и тяжести проявления заболевания. Показано, что возраст будущей матери напрямую связан с риском возникновения данной патологии.

Другая часто встречающаяся трисомия - **Трисомия по 18-й хромосоме**, вызывающая Синдром Эдвардса. Она обнаруживается с вероятностью, примерно, 1 к 5,000 новорожденных. **Трисомия по 13-й хромосоме** (Синдром Патау) обнаруживается с вероятностью, примерно, 1 к 1 6,000 новорожденных. Обе трисомии (18 и 13) ассоциированы с высоким риском невынашивания плода, а родившиеся дети обычно имеют сопутствующие заболевания и проявления болезни, например, пороки сердца. Обычно продолжительность жизни таких детей составляет несколько месяцев, редко до года. Как и при Синдроме Дауна, риск возникновения этих трисомий связан с возрастом будущей матери.

Что такое фетальная ДНК?

ДНК плода проникает через плаценту в кровоток матери и может быть использована для проведения НИПТ Harmony®. Соотношение фетальной ДНК со свободно-циркулирующей ДНК матери, примерно 10%.



Тест Harmony® в сравнении

В отличие от инвазивных методов, НИПТ Harmony® не повышает риск невынашивания. Значимость результата, особенно для трисомии по 21-й хромосоме, во много раз выше, чем, например, скрининга на первом триместре (УЗИ+Анализ Гормонов). Однако, не следует заменять УЗИ на НИПТ, так как УЗИ позволяет выявлять другие возможные аномалии плода.

Тип исследования	Риск невынашивания	Точность метода	
  Анализ фетальной ДНК	0%	T21	99.3%
		T18	97.4%
		T13	93.8%
Неинвазивный			
 +  First trimester screening	0%	T21	85 – 90%
		T18	около 95%
		T13	около 95%
  Инвазивный Амниоцентез Сбор ворсинок хориона	0.1%	T21	Почти 100%
		T18	Почти 100%
		T13	Почти 100%

Эффективность Теста Harmony®

Высокая выявляемость

99.3% для Трисомии 21-й Хромосомы^[1]

Тест Harmony® является одним из самых клинически апробированных тестов среди НИПТ[1,2]. Суммируя данные многочисленных публикаций, тест Harmony® позволяет выявлять с точностью 99.3% Трисомию по 21-й хромосоме (Трисомию по 18-й: 97.4%, Трисомию по 13-й: 93.8%)[1].

Высокая специфичность

99.96 % для Трисомии по 21-й хромосоме^[1]

В масштабном междисциплинарном исследовании[1] был проведен точный подсчет специфичности теста Harmony® на группе пациентов. Количество ложно положительных случаев среди более чем 23,155 беременных женщин для Трисомии по 21-й Хромосоме составило 0.04% (по 13-й и по 18-й: 0.02% каждая), что в 125 раз ниже, чем для скрининга первого триместра, где количество ложно положительных случаев составило 5%.

Высокая скорость анализа

в среднем 3 рабочих дня

Для теста Harmony® используется уникальная технология, которая позволяет проводить исследование за короткий срок. Как только образец прибывает в нашу лабораторию отчет можно ожидать в срок от 2-х до 4-х рабочих дней.

Профессиональная команда

врачей и ученых

Центр Генетики Человека в Тюбингене (Zentrum für Humangenetik Tübingen) объединяет в себе команду профессионалов и специалистов в области науки и медицины.

Кому подходит Тест Harmony®

Тест Harmony® может быть проведен анализа для любой одноплодной или двухплодной беременности, независимо от типа зачатия, включая ЭКО. В случае донорской яйцеклетки необходимо предоставить информацию о донорстве заранее. В случае более 2-х плодов (3 и более) или исчезнувшем плоде/близнеце, тест Harmony® не может быть проведен.

	Один Плод	Двойня	3 и более плодов	Исчезнувший близнец
Трисомия 21	✓	✓	✗	✗
Трисомии 21, 18, 13	✓	✓	✗	✗
X/Y-хромосомные аномалии*	✓	✗	✗	✗
Определение пола	✓	✓	✗	✗

*Моносомия X, Синдром Клайнфельтера, Трисомия X, XYY и XXYY синдромы

Ссылки:

[1] Stokowski R, Wang E, White K, Batey A, Jacobsson B, Brar H, Balanarasimha M, Hollemon D, Sparks A, Nicolaides K, Musci TJ.: Clinical performance of non-invasive prenatal testing (NIPT) using targeted cell-free DNA analysis in maternal plasma with micro-arrays or next generation sequencing (NGS) is consistent across multiple controlled clinical studies. Prenat Diagn. 2015 Sep 1.

[2] Norton ME, Jacobsson B, Swamy GK, Laurent LC, Ranzini AC, Brar H, Tomlinson MW, Pereira L Spitz JL, Hollemon D, Cuckle H, Musci TJ and Wapner RJ (Next-Study): Cell-free DNA Analysis for Noninvasive Examination of Trisomy. N Engl J Med. 2015, Apr 1.

[3] Bianchi DW, Rava RP, Sehnert AJ: DNA sequencing versus standard prenatal aneuploidy screening. N Engl J Med. 2014 Aug 7; 371(6):578. doi: 10.1056/NEJMc1405486.