Zentrum für Humangenetik
Tübingen

# harmony
PRENATAL TEST

Надчутливий тест для виявлення хромосомних порушень у дитини за допомогою аналізу крові матері

Інформація для майбутніх батьків

# Що таке тест Harmony®?

Тест Harmony® — це неінвазивний метод виявлення певних хромосомних порушень у плода. Під час вагітності фрагменти ДНК з плаценти потрапляють у кров матері. Тест Harmony® аналізує ці вільні фрагменти ДНК, щоб визначити ризик того, що дитина страждатиме на трисомію 21, трисомію 18, трисомію 13 або порушення статевих хромосом (X/Y). Це ранній та надійний пренатальний тест (NIPT, неінвазивний пренатальний тест), який можна проводити з 10+0 тижня вагітності на основі аналізу крові матері.

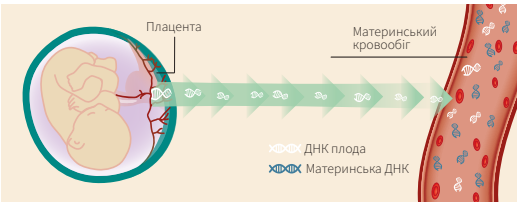
Зазвичай генетична інформація людини зберігається у 23 парах хромосом. Трисомія — це хромосомне порушення, яке полягає в тому, що певна хромосома присутня в трьох екземплярах замість двох.

Трисомія 21 — найпоширеніша трисомія. Вона зустрічається приблизно в одного з 830 новонароджених. Трисомія 21 призводить до так званого «синдрому Дауна», який може спричиняти як легку до помірної розумову відсталість, так і інші захворювання, наприклад, вроджені вади серця. Сьогодні середня тривалість життя людини з цим синдромом становить приблизно 60 років. Імовірність її виникнення значною мірою залежить від віку матері.

Ще однією відносно поширеною трисомією є трисомія 18. Вона спричиняє так званий «синдром Едвардса». Ця трисомія зустрічається приблизно в одного з 5 000 новонароджених. Трисомія 13 («синдром Патау») вражає приблизно одного з 16 000 новонароджених. Обидві трисомії пов'язані з високим рівнем викиднів. Діти, які страждають на ці захворювання, майже завжди мають кілька захворювань одночасно, серед яких, як правило, важкі вади серця. Їхня середня тривалість життя становить кілька місяців, і вони рідко доживають до першого року життя. Ризик розвитку обох трисомій також значною мірою залежить від віку матері.

# Що таке безклітинна дитяча ДНК?

З плаценти ДНК майбутньої дитини потрапляє в кров матері, і за допомогою тесту Harmony® її можна перевірити на наявність хромосомних порушень. Частка безклітинної ДНК дитини у загальній кількості вільної ДНК у крові матері становить у середньому близько 10%.




# Тест Harmony® у порівнянні з іншими методами пренатального обстеження

На відміну від інвазивних методів, тест Harmony® не несе ризику викидня. При цьому його діагностична цінність, зокрема щодо трисомії 21, у багато разів вища, ніж, наприклад, у разі скринінгу в першому триместрі (УЗД + аналіз гормонів). Однак він не може замінити детальне ультразвукове дослідження, під час якого виявляються структурні зміни у плода.

| Вид обстеження | Ризик викидня | Рівень виявлення |
|---|---|---|
| Неінвазивний | | |
| Аналіз фетальної ДНК у крові матері | 0% | T21 99,3%<br>T18 97,4%<br>T13 93,8% |
| Скринінг у першому триместрі | 0% | T21 85–90%<br>T18 ca. 95%<br>T13 ca. 95% |
| Інвазивний<br> Біопсія хоріональних ворсинок<br>Амніоцентез | 0,1% | T21 Майже 100%<br>T18 Майже 100%<br>T13 Майже 100% |

# Ознаки якості тесту Harmony®

## Високий рівень розпізнавання

99,3% — рівень виявлення трисомії 21 у опублікованих дослідженнях[1]

Мало яка інша методика NIPT була так ретельно досліджена в наукових дослідженнях, як тест Harmony® [1,2]. Якщо узагальнити результати найважливіших опублікованих досліджень, тест Harmony® демонструє рівень виявлення трисомії 21 понад 99,3%. (Трисомія 18: 97,4%, трисомія 13: 93,8%)[1].

## Низький рівень помилкових позитивних результатів

лише 0,04% для трисомії 21[1]

У ході всебічного міждослідницького аналізу[1] у невибраній групі пацієнтів було отримано точні дані щодо частоти хибнопозитивних результатів тесту Harmony®. Серед понад 23 155 вагітних частота хибнопозитивних результатів для трисомії 21 становить 0,04 % (4 з 10 000), тоді як для трисомії 13 та трисомії 18 він становить по 0,02 %. Таким чином, частота хибнопозитивних результатів тесту Harmony® приблизно в 125 разів нижча, ніж у разі скринінгу в першому триместрі, який має частоту хибнопозитивних результатів близько 5 %.

## Швидке надсилання результатів

в середньому за 3 робочі дні

Тест Harmony® завдяки своїй унікальній технології відрізняється коротким терміном проведення аналізу. Після надходження зразка крові результат, як правило, готовий через 2–4 робочі дні.

## Висококваліфікована команда

з лікарів та науковців

Для інтерпретації результатів обстеження та надання консультацій Центр генетики людини об'єднує команду кваліфікованих лікарів-спеціалістів та науковців.

# Порядок дій

Пацієнтка бажає пройти тест Harmony®

Генетична консультація у гінеколога
або у фахівця з генетики людини

Забір крові

Заповнення бланка запиту
лікарем та пацієнткою

Відправлення зразка

Проведення тесту

Аналіз даних та формування висновків

Надсилання результатів обстеження до лікарської практики

Списання коштів (лише у разі успішного проведення тесту)
з рахунку пацієнтки та надсилання квитанції про оплату

Повідомлення пацієнтці про результати обстеження з боку лікарської практики
включно з генетичною консультацією

# Вартість та варіанти

Тест Harmony® доступний у двох варіантах із двома додатковими опціями.

## Варіанти

| | |
|---|---|
| Трисомія 21 | 169,00 EUR |
| Трисомія 21, 18, 13 * | 199,00 EUR |

## Додаткові опції

| | |
|---|---|
| Порушення, пов'язані з X- та Y-хромосомами** | 69,00 EUR |
| Визначення статі | 17,49 EUR |

Розрахунок здійснюється відповідно до GOÄ. Для пацієнток із приватним страхуванням застосовується коефіцієнт підвищення в 1,15. Ціни дійсні лише для Німеччини і можуть відрізнятися в інших країнах. Зверніть увагу, що ваш лікар може надавати послуги, пов'язані з цим тестом (наприклад, консультацію, забір крові). Про вартість таких послуг ви можете дізнатися заздалегідь. Інформація про стать дитини надається відповідно до Закону про генетичну діагностику, починаючи з 14+0 тижня вагітності (р.m.).

* За певних умов — відшкодування витрат державними медичними страховими фондами.

** Моносомія X, синдром Клайнфелтера, синдром «трійного X», синдроми XYY та XXYY.

# Сфери застосування

Тест Harmony® можна проводити як при одноплідній, так і при двоплідній вагітності, в тому числі після екстракорпорального запліднення (ЕКЗ) та донорства яйцеклітин. У разі донорства яйцеклітин зазначення цього факту в бланку запиту є обов'язковою умовою для отримання результату тесту. Опціональне визначення статі за допомогою тесту Harmony® здійснюється шляхом виявлення послідовностей Y-хромосоми. Якщо їх можна виявити в крові матері, це свідчить про те, що плід — чоловічої статі (у разі двійні — принаймні один плід). У разі «зникнення одного з близнюків» ми рекомендуємо проводити тест Harmony® не раніше 15-го тижня вагітності або щонайменше через вісім тижнів після загибелі другого плода[4]. Причиною цього є те, що плацента загиблого близнюка часто зберігається протягом кількох тижнів і продовжує виділяти безклітинну ДНК.

| | Одиночка | Близнюки | Більше двох плодів |
|---|---|---|---|
| Трисомія 21 | ✓ | ✓ | ✗ |
| Трисомія 21, 18, 13 | ✓ | ✓ | ✗ |
| Трисомія 21, 18, 13 та аналіз X/Y* | ✓ | ✗ | ✗ |
| Визначення статі | ✓ | ✓ | ✗ |

*X-моносомія, синдром Клайнфелтера, синдром «трійного X», синдром XYY та синдром XXYY.

# Рекомендації


[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 microarrays 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.

[4] Van Eekhout JCA, Bax CJ, Schuurman LVP, Becking EC, van der Ven AJEM, Van Opstal D, Boon EMJ, Macville MVE, Bekker MN, Galjaard RJH; Dutch NIPT Consortium. Performance of non-invasive prenatal testing in vanishing-twin and multiple pregnancies: results of TRIDENT-2 study. Ultrasound Obstet Gynecol. 2025 Sep 6. doi: 10.1002/uog.70015. Epub ahead of print. PMID: 40913805.

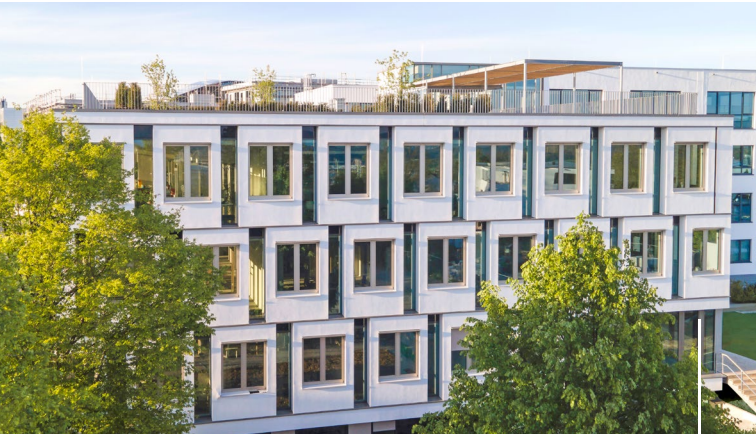


© 2026 Roche Diagnostics. Всі права захищені.
HARMONY® є торговою маркою компанії Roche. Усі інші торгові марки є власністю відповідних власників.

# Центр генетики людини

З 2010 року ми допомагаємо пацієнтам та лікарям у вирішенні генетичних питань. Наша міждисциплінарна команда, що налічує понад 200 співробітників, спеціалізується на діагностиці генетичних захворювань.

Центр генетики людини в Тюбінгені пропонує всі необхідні пренатальні генетичні обстеження. Залежно від поставленого завдання, використовуються найсучасніші технології секвенування, а також мікроматриці або методи MLPA. Наша команда кваліфікованих спеціалістів надасть вам підтримку з усіх питань, пов'язаних із генетичною діагностикою. Ми з нетерпінням чекаємо на ваш запит.



DAkkS
Deutsche
Akkreditierungsstelle
D-ML-21320-01-00

Akkreditiert nach DIN EN ISO 15189

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
NIPT-info@humangenetik-tuebingen.de

Z.Vm121-V1.20260930