

MaterniT™

GENOME

NA
ZÁKLADĚ
VĚDY

JEDINEČNÁ INFORMACE



Jediný prenatalní krevní test, který analyzuje
všechny chromozomy vašeho miminka

 sequenom.
Laboratories



MaterniT™ GENOME test nabízí více informací o chromozomech vašeho miminka než kterýkoliv jiný prenatalní krevní test.

VYŠŠÍ ÚROVEŇ NEINVAZIVNÍHO PRENATÁLNÍHO TESTOVÁNÍ

Dlouhou dobu existoval pouze jediný způsob, jak se dozvědět o chromozomech miminka během těhotenství a to díky invazivním technikám. Při amniocentéze se odebírá vzorek plodové vody, při CVS malý vzorek placenty (choriových klků). Tato testování poskytují velké množství informací, ale zároveň při jejich provedení hrozí malé riziko potratu.

V současnosti je MaterniT GENOME test jediným krevním prenatalním testem, který analyzuje všechny chromozomy vašeho miminka a dokáže zjistit chybějící či přebyvajících částí chromozomů nebo jiné chromozomální změny. Mnoho ze zjištěných chromozomálních abnormalit může mít závažný dopad na zdraví miminka. Test MaterniT GENOME je možné provést již od 10. týdne těhotenství a pomocí něho zjistit kompletní informace o genetické výbavě vašeho dítěte bez rizika potratu spojeného s invazivními technikami.

JE TEST URČEN PŘÁVĚ PRO MĚ?

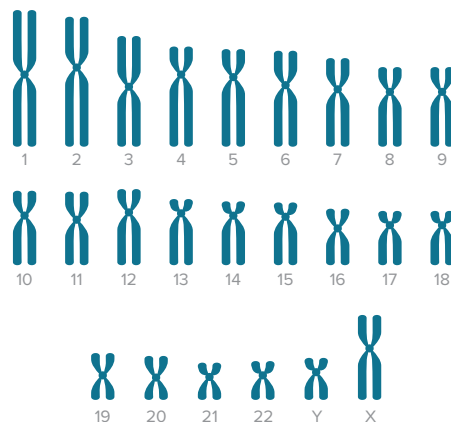
MaterniT GENOME test byl vyvinut na základě nejnovějších vědeckých poznatků. Analyzuje každý chromozom v genomu tj. kompletní sadu chromozomů vašeho miminka. Ošetřující lékař s vámi může prodiskutovat výhody testu pokud:

- Máte obavy z chromozomálních abnormalit u plodu během vašeho těhotenství
- Vám byly zjištěny ultrazvukové abnormality při vyšetření plodu
- Byl váš výsledek biochemického screeningu pozitivní
- Vy, váš partner nebo dítě z předchozího těhotenství jsou nositeli chromozomální abnormality
- Jste dostala neprůkazné výsledky z jiného screeningového prenatalního DNA testu
- Se chcete dozvědět co možná největší množství informací o chromozomální výbavě vašeho miminka bez rizika potratu spojeného s invazivními procedurami



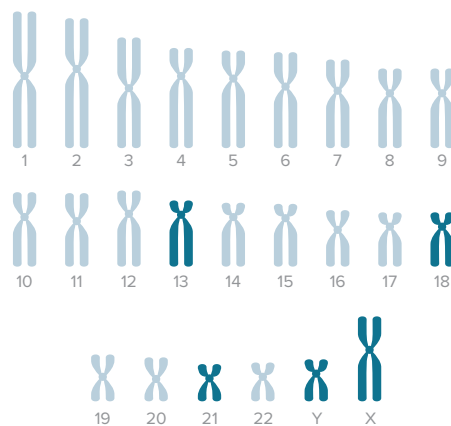
MATERNIT GENOME TEST

MaterniT GENOME test analyzuje všechny chromozomy a poskytuje nejvíce informací ze všech nabízených neinvazivních prenatalních testů.



JINÉ NEINVAZIVNÍ TESTY

Většina dalších prenatalních testů analyzuje jen několik chromozomů a zaměřuje se pouze na nejzákladnější genetickou informaci.



CO SE DOZVÍM Z VÝSLEDKU?

MaterniT GENOME test identifikuje nejčastěji se vyskytující abnormality chromozomů jako trizomie 21 (Downův syndrom), trizomie 18 nebo trizomie 13. Detekovány mohou být chybějící nebo přebývající části dalších chromozomů. Některé z těchto malých změn mohou mít souvislost s onemocněními jako např. DiGeorgeův nebo Wolf-Hirschhornův syndrom, které jsou zpravidla diagnostikovány až po narození. Dozvědět se takovouto informaci prostřednictvím tohoto testu ještě před narozením dítěte, může zajistit odpovídající a potřebnou péči.

MaterniT GENOME test nabízí testování těchto chromozomálních stavů:

Trizomie a monozomie	Trizomie-jedna kopie chromozomu je přítomna navíc (3 místo 2) Monozomie-1 kopie chromozomu je chybějící
Abnormality pohlavních chromozomů	Chybějící nebo přebývající chromozom X, Y
Pohlaví	Plod mužského nebo ženského pohlaví
Částečná chromozomální abnormalita	Velmi malá část chromozomu je v nadbytku nebo chybí
A mnoho dalších chromozomálních abnormalit napříč celou genetickou výbavou	

JAKÝM ZPŮSOBEM JSOU VYDÁVÁNY VÝSLEDKY?

Výsledky obdržíte do 5 dní od doručení vzorku do laboratoře v USA. Výsledky jsou vydávány v jednoduché formě - pozitivní nebo negativní

- + Pozitivní výsledek znamená, že byla zjištěna chromozomální abnormalita. V případě jakéhokoliv pozitivního nálezu je doporučována konzultace s ošetřujícím lékařem, který by měl navrhnout další odpovídající postup. K lepšímu pochopení abnormálního nálezu, výsledková zpráva obsahuje obrázek s vyznačenou chromozomální změnou.
- Negativní výsledek znamená, že nebyla detekována žádná chromozomální změna. Je však důležité si uvědomit, že negativní výsledek nemusí znamenat těhotenství bez komplikací, protože test nemusí postihnout všechny existující abnormality.

V určitých případech se u některého z analyzovaných chromozomů může objevit komentář „neinformativní výsledek.“ Tento komentář nemusí nutně znamenat problém u vašeho těhotenství. Tato informace pouze poukazuje na malé množství fetální DNA, které je potřebné pro vyhodnocení testu. V těchto případech může být provedeno opětovné testování nebo zvolen jiný alternativní postup.

Ne u všech chromozomálních změn jsou známy jejich klinické příznaky. V některých případech se může stát, že výsledky mohou naznačovat změny chromozomů z placenty a nikoliv u plodu. Ošetřující lékař Vám vysvětlí výsledky vašeho testu a může doporučit další testování, kterým může být aminocentéza nebo odběr choriových klků, k potvrzení buď pozitivního nebo negativního výsledku testu. V rámci genetické konzultace Vám budou vysvětleny možné souvislosti s výsledkem testu a můžete se tak lépe rozhodnout o dalším průběhu vašeho těhotenství.

JAKÉ JSOU DALŠÍ OKOLNOSTI U TOHOTO TYPU TESTOVÁNÍ, KTERÉ BYCH MĚLA ZVÁŽIT?

MaterniT GENOME test je unikátní množstvím informací, které poskytuje. Žádný jiný neinvazivní test neumožňuje analýzu všech chromozomů miminka.

Laboratoře Sequenom mají dlouholeté zkušenosti v testování chromozomálních abnormalit plodu z krve matky. S volbou vhodného prenatalního testu Vám může pomoci ošetřující lékař. Kromě testu MaterniT™ GENOME Vám může nabídnout i jiné prenatalní neinvazivní testy-MaterniT21 PLUS® nebo Visibili™.



O TESTU

MaterniT GENOME test byl vyvinut a testován v Sequenom Laboratories v USA. Testy nepodléhají schválení americkým institutem Food and Drug Administration, ale laboratoře společnosti Sequenom jsou akreditovány CAP a certifikovány CLIA certifikátem v oblasti molekulární diagnostiky.

Jedná se o screeningový test, přesto jsou ale výsledky testu MaterniT GENOME vysoce přesné. Nesprávný výsledek např. při určení pohlaví může nastat v případě placentárního, maternálního či fetálního mozaicismu, syndromu mizejícího dvojčete, transplantace orgánu nebo z jiných příčin.

Testování volné fetální DNA nenahrazuje přesné diagnostické metody jako je odběr choriových klků (CVS) nebo odběr plodové vody (amniocentéza). Pozitivní výsledek testu by měl být konzultován s ošetřujícím lékařem, případně by měl být potvrzen diagnostickou invazivní metodou. Negativní výsledek nebo výsledek s nízkým rizikem nemusí znamenat těhotenství bez komplikací.

MaterniT GENOME test není vhodný pro těhotenství se zvýšeným rizikem defektů neurální trubice (NTD). Testováním cfDNA (fetální DNA) pro chromozomální a mikroleční abnormality (zahrnující pohlavní chromozomy), může dojít k odhalení genomových abnormalit jak plodu tak matky. Tyto abnormality mohou, ale i nemusí být klinicky významné.

V případě pozitivního anebo nereportovatelného výsledku se doporučuje provést invazivní test (amniocentéza, CVS) a další vyšetření těhotné ženy. Pomocí těchto vyšetření může být odhalena některá z chromozomálních abnormalit u těhotné, která souvisí s benigním nebo maligním nálezem.

Testování cfDNA nemusí přesně identifikovat triploidii plodu, balancované přestavby, přesné umístění duplikací a delecí. Pro tyto účely se využívá jiný typ prenatalní diagnostiky-CVS nebo amniocentéza. Vydání výsledku může být ovlivněno BMI matky, její váhou nebo pokud má systémový lupus erytematodes (SLE). Všechny výhody a omezení testu by měly být konzultovány s kvalifikovaným lékařem. Rozhodnutí o těhotenství nesmí být založeno pouze na výsledku tohoto testu.

Sequenom, MaterniT GENOME, MaterniT21 plus a Sequenom Laboratories jsou ochranné známky společnosti Sequenom, Inc. Všechny ostatní ochranné známky jsou majetkem jiných vlastníků.

© 2015 Sequenom Laboratories. Všechna práva vyhrazena.



biochemie
hematologie
cytogenetika
imunochemie
flowcytometrie
molekulární biologie

U Lomu 638 (Tomášov), Zlín, CZ 760 01

Telefon: (420) 606 705 622, 606 780 317, 602 303 098

E-mail: materni@imalab.cz