

Тестът MaterniT™ GENOME дава повече информация за хромозомите на Вашето бебе от всеки пренатален кръвен тест, предлаган към днешна дата.

### ЗА ТЕСТА

Тестът MaterniT GENOME е лабораторен тест, разработен, валидиран и изпълняван изключително от Sequenom Laboratories. Тестът не е преминал през формални процедури или през одобрение от Администрацията по храните и лекарствата в САЩ (FDA). Въпреки че към днешна дата тестовете, разработени в лаборатории, не подлежат на регулация от FDA в САЩ, се изисква сертифициране на лабораториите съгласно Поправките за подобрения на клинични лаборатории (CLIA), за да се гарантира качеството и валидността на теста. Компанията Sequenom Laboratories е сертифицирана съгласно CLIA като квалифицирана да извършва клинични лабораторни тестове с висока сложност и е акредитирана от Колегията на американските патолози.

Няма идеален тест. Въпреки че резултатите от теста MaterniT GENOME са с висока точност, са възможни несъответстващи резултати, включително неточно установяване на пола, поради следните причини: плацентарен, майчин или фетален мозаицизъм или новообразование; синдром на изчезващия близък; предишна трансплантация на орган при майката; други причини. Безклетъчното ДНК (cfDNA) тестване не заменя точността и прецизността на пренаталната диагностика чрез CVS или амниоцентеза. Пациентка с положителен резултат от теста MaterniT GENOME следва да бъде насочена към специалист по генетика и да ѝ бъде предложена инвазивна пренатална диагностика за потвърждение на резултатите от теста. Отрицателният резултат от теста MaterniT GENOME не гарантира безпроблемна бременност. Възможни са неинформативни резултати, като причините за това могат да включват, без ограничение, недостатъчно покриване на секвениране, шум или артефакти в участъка, отклонение от усилване или от секвенирането или недостатъчна фетална фракция. Тестът MaterniT GENOME не е предназначен за идентифициране на бременности с риск от дефекти на невралната тръба или дефекти на коремната стена. Безклетъчното ДНК тестване за аномалии на цяла хромозома (включително половите хромозоми) и за субхромозомни аномалии може да доведе до потенциално установяване на геномни аномалии както при плода, така и при майката, които са с незначително или без клинично значение. Оценка на значимостта на положителен резултат от теста или неотчетен резултат може да изисква както инвазивно тестване, така и допълнителни изследвания за майката. Тези изследвания могат да доведат до установяване на хромозомни или субхромозомни аномалии у майката, които понякога могат да бъдат свързани с доброкачествени или злокачествени новообразования у майката. Възможно е безклетъчното ДНК тестване да не идентифицира точно фетална триплоидия, балансирани преустройства или точното местоположение на субхромозомни дупликации или делеции; те могат да се установят чрез пренатална диагностика със CVS или амниоцентеза. Възможността за отчитане на резултати може да бъде повлияна от индекса на телесна маса (ИТМ) на майката, теглото на майката и/или системен лупус еритематозус (СЛЕ) при майката. Резултатите от този тест, включително ползите и ограниченията, трябва да се обсъдят с квалифициран лекар. Решенията, свързани с бременността, включително за прекъсване на бременността, не трябва да се основават единствено на резултатите от този тест.

SEQUENOM®, MaterniT™, MaterniT21®, Visibili™ и Sequenom Laboratories™ са търговски марки на Sequenom, Inc. Всички останали търговски марки са притежание на съответните им собственици.

© 2015 Sequenom Laboratories. Всички права запазени.

MaterniT™  
GENOME



## НАУКАТА ЗА НЕПОВТОРИМА ИНФОРМАЦИЯ



Единственият пренатален кръвен тест, който анализира всяка хромозома във Вашето развиващо се бебе.



Cell Genetics  
Интернет страница: [www.cellgenetics.bg](http://www.cellgenetics.bg)  
Имейл: [office@cellgenetics.bg](mailto:office@cellgenetics.bg)  
Гр. София: 00359 893 494 716  
Гр. Варна: 00359 893 494 718  
Гр. Пловдив: 00359 877 969 880



## СЛЕДВАЩО НИВО В НЕИНВАЗИВНОТО ПРЕНАТАЛНО ТЕСТВАНЕ

От много години насам, единственият начин да получите информация за хромозомите на бебето по време на бременността е чрез инвазивна процедура, при която се взема течност (амниоцентеза) или малка проба от плацентата (хорионбиопсия) директно от утробата. Тези изследвания дават доста информация, но процедурите за извършването им са свързани с риск от спонтанен аборт.

Тестът MaterniT GENOME е единственият пренатален кръвен тест, който се предлага към днешна дата, който може да анализира всяка хромозома на Вашето бебе и да определи дублиращи се или липсващи части от хромозомите или други промени в цяла хромозома. Голяма част от тези хромозомни аномалии могат да окажат сериозно влияние върху здравето на бебето. Само с едно вземане на кръв, още в 10-тата седмица от бременността, тестът MaterniT GENOME дава изчерпателна информация за хромозомите на плода Ви, без риск от спонтанен аборт, който е налице при инвазивна процедура.

### ПОДХОДЯЩ ЛИ Е ТОЗИ ТЕСТ ЗА МЕН?

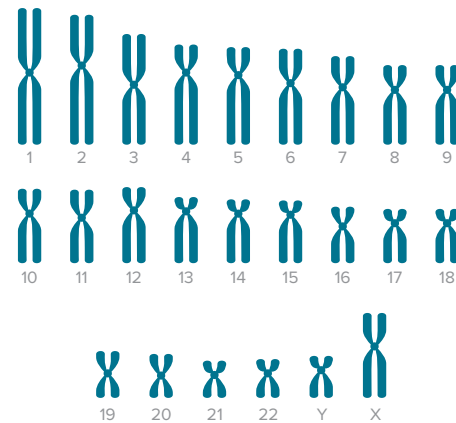
Тестът MaterniT GENOME представлява последното научно откритие в неинвазивното пренатално тестване. Той може да анализира всяка хромозома в генома — пълния набор от хромозоми на Вашето бебе. Вашият лекар може да обсъди ползите от теста MaterniT GENOME с Вас, ако:

- Са налице опасения за хромозомни аномалии по време на Вашата бременност
- Са идентифицирани аномалии по време на преглед с ехограф
- Сте имали по-ранни резултати от скрининг извън нормата за тази бременност
- Вие, Вашият партньор, предишна бременност или дете са с идентифицирана хромозомна аномалия
- Получили сте резултати без заключение от друг тест за ДНК скрининг на плода
- Сте поискали да получите възможно най-много информация за хромозомите на Вашето бебе, без да се подлагате на рисковете, свързани с инвазивна процедура



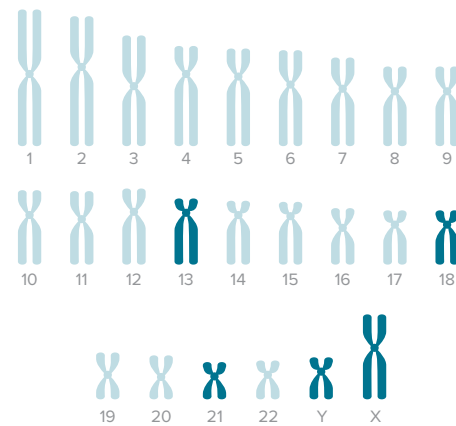
### ТЕСТЪТ MATERNiT GENOME

Тестът MaterniT GENOME анализира всички хромозоми, като дава най-много информация от всички предлагани към днешна дата неинвазивни пренатални тестове.



### ДРУГИ ТЕСТОВЕ

Повечето неинвазивни пренатални тестове анализират само няколко хромозоми и отчитат често срещани генетични състояния.



### КАКВО ЩЕ МИ ПОКАЖАТ РЕЗУЛТАТИТЕ?

Тестът MaterniT GENOME може да идентифицира често срещани аномалии на цяла хромозома, като тризомия 21 (известна още като Синдром на Даун), тризомия 18 или тризомия 13. Могат да се открият и дублиращи се или липсващи части от хромозомен материал. Някои от тези по-малки изменения могат да бъдат свързани с редки състояния, като Синдром на Диджордж или Синдром на Волф-Хиршхорн, които често остават недиагностицирани при раждането. Информацията за такива генетични състояния преди раждането може да Ви помогне да осигурите подходящата и необходима подкрепа за Вашето бебе.

Тестът MaterniT GENOME отчита голям брой хромозомни аномалии и състояния, които включват, но не се ограничават до:

Всяка тризомия или монозомия	Тризомия – поява на допълнително копие на хромозома (3 вместо 2) Монозомия – липсващо копие на хромозома (1 вместо 2)
Аномалии на половите хромозоми	Допълнителна или липсваща определяща пола X или Y хромозома
Пол на плода	Отчита мъжки или женски пол
Частични хромозомни аномалии	Много малка част от хромозомата се дублира или липсва
<b>Много други хромозомни изменения в целия геном</b>	

### КАК СЕ ПРЕДОСТАВЯТ РЕЗУЛТАТИТЕ?

Резултатите обикновено са готови 5 дена след получаване на пробата Ви в лабораторията. Резултатите се съобщават по ясен начин — като положителен или отрицателен резултат.

- +** Положителният резултат означава, че е идентифицирана хромозомна аномалия. При положителен резултат от теста се препоръчва консултация със специалист по генетика, за да се обсъдят констатациите и за да се разгледат възможностите за допълнително тестване за потвърждение на резултата. За да помогне в изясняването на резултат извън нормите, докладът от теста MaterniT GENOME включва и изображение на хромозомното изменение, което илюстрира установеното.
- Отрицателният резултат означава, че не са идентифицирани хромозомни изменения. Въпреки че такъв резултат е силно успокоителен, е важно да се отбележи, че както при голяма част от тестовете, извършвани по време на Вашата бременност, отрицателният резултат не означава, че всичко с бебето Ви е наред, тъй като тестът не може да отчете всички възможни аномалии.

В някои случаи една или повече от анализираните цели в хромозомите може да даде „неинформативен“ резултат. Това не означава непременно проблем с Вашата бременност. Най-често това означава, че необходимото количество фетална ДНК точно за този резултат е недостатъчно и може да се извърши повторно тестване или друг вид тест.

Някои хромозомни изменения са свързани с известни състояния, но е възможно идентифициране на други изменения в участъци от хромозомите, които не са дефинирани клинично. Освен това, в някои случаи резултатите могат да показват хромозомни изменения в плацентата, а не при бебето. Вашият лекар може да обясни резултатите Ви от теста и може да препоръча специализирана процедура, като амниоцентеза или хорионбиопсия, за да потвърди положителните или отрицателните резултати. Възможно е също да бъдете препратени за консултация със специалист по генетика, за да получите необходимата информация, за да разберете резултатите от Вашия тест и за да планирате Вашата бременност.

### ИМА ЛИ ДРУГИ АЛТЕРНАТИВИ В ТОЗИ КЛАС ИЛИ ТЕСТОВЕ, КОИТО БИХ МОГЛА ДА РАЗГЛЕДАМ КАТО ОПЦИЯ?

Тестът MaterniT GENOME е уникален с нивото на информацията, която дава. Никой друг неинвазивен пренатален тест не може да предложи анализ на всички хромозоми на плода.

Като първенец и лидер в ДНК тестването на плода, компанията Sequenom Laboratories има значителен опит в тестването за хромозомни аномалии в плода чрез вземане на кръвна проба от майката. Ако желаете да обмислите други варианти за ДНК тестване на плода, попитайте Вашия лекар за неинвазивните пренатални тестове MaterniT21 PLUS® или VisibiliT™.