



Продвинутый скрининг анеуплоидии на основе бесклеточных ДНК

Руководство по пренатальному тестированию

Работники Медицинского центра университета Вашингтона (University of Washington Medical Center) сотрудничают с пациентами и их семьями в процессе принятия решений об их медицинском обслуживании.

В этой брошюре содержится информация, которая поможет вам решить, хотите ли вы проходить продвинутый скрининговый тест на выявление анеуплоидии. Вам самим нужно решить, будете ли вы делать этот тест. Некоторые люди считают, что эта информация не принесет им никакой пользы. Вы можете в любой момент отказаться от тестирования.

В этой брошюре дается объяснение этого теста и некоторых медицинских терминов. Для получения более подробной информации обратитесь к своему поставщику медицинских услуг.

Что такое продвинутый скрининг анеуплоидии на основе бесклеточных ДНК?

Продвинутый скрининг анеуплоидии на основе бесклеточных ДНК проводится посредством анализа крови, которую берут из вены в руке. Этот тест можно делать начиная с 10-й недели беременности. Тест определяет вероятность наличия у ребенка определенных нарушений, связанных с хромосомами. Хромосомы находятся в клетках человека и несут в себе ДНК.

ДНК – это дезоксирибонуклеиновая кислота, молекула, несущая генетическую информацию от одного поколения другому. Большинство наших ДНК находятся в клетках нашего организма. Бесклеточные ДНК находятся вне клеток. У каждого человека в крови содержится некоторое количество бесклеточных ДНК. Во время беременности большинство этих свободных ДНК являются вашими собственными, но некоторые принадлежат вашему малышу.

При проведении этого теста в лаборатории определяется общее количество бесклеточных ДНК 21-й, 18-й, 13-й и X-хромосом в крови. Если у вас в крови будет обнаружено аномальное содержание ДНК одной из этих хромосом, это указывает на высокую вероятность наличия у ребенка анеуплоидии этой хромосомы.

Что такое анеуплоидия?

Анеуплоидия – это отсутствие в хромосомном наборе определенной хромосомы или наличие лишней хромосомы.

Большинство людей имеет 23 пары различных хромосом, т.е. всего 46 хромосом. Трисомия – это наличие 3 (вместо 2) одинаковых хромосом во всех клетках организма. Моносомия – это наличие 1 непарной хромосомы во всех клетках организма.



Скрининг анеуплоидии можно проводить начиная с 10-й недели

- **Трисомия 21** – это наличие 3 экземпляров 21-й хромосомы во всех клетках организма. Это наиболее распространенная причина генетического заболевания, которое называется *синдром Дауна*.
- **Трисомия 18** – это наличие 3 экземпляров 18-й хромосомы во всех клетках организма. Это нарушение также называется *синдром Эдвардса*.
- **Трисомия 13** – это наличие 3 экземпляров 13-й хромосомы во всех клетках организма. Это нарушение также называется *синдром Патау*.
- **Моносомия X** – это наличие только 1 экземпляра X-хромосомы. Это наиболее распространенная причина генетического заболевания, которое называется *синдром Тернера*.

В чем преимущества этого теста?

- Это наиболее точный скрининговый тест на выявление анеуплоидии, который имеется на сегодняшний день.
- Прохождение этого теста **не** представляет собой никакого риска для вашего плода.
- Нормальные результаты помогут вам успокоиться и меньше волноваться о здоровье вашего ребенка.

Каковы ограничения этого теста?

- Продвинутый скрининг анеуплоидии на основе бесклеточных ДНК позволяет выявить **почти** все случаи синдрома Дауна, трисомии 18, трисомии 13 и моносомии по X-хромосоме. **Однако вы не сможете узнать наверняка, есть ли у ребенка одно из этих нарушений.**
- В редких случаях результат может быть аномальным, но у плода **не** будет при этом никакой анеуплоидии.
- В редких случаях результат может быть нормальным, хотя у плода **будет** анеуплоидия.
- Около 1% образцов крови (1 из 100) не поддаются интерпретации. В этом случае вы не получите результата.
- Продвинутый скрининг анеуплоидии не позволяет установить какие-либо другие хромосомные нарушения, другие врожденные пороки развития или генетические заболевания.

Что означает нормальный результат?

Нормальный результат означает, что вероятность анеуплоидии у ребенка очень **мала**.

Если результат будет аномальным, как можно подтвердить этот результат?

Если вы хотите подтвердить, что у ребенка анеуплоидия:

- До того как вы родите, вам могут сделать *обследование ворсин хориона (CVS)* или *амниоцентез*. Попросите, чтобы вам дали брошюры с описаниями этих тестов.
- После рождения ребенка у него могут взять на анализ небольшое количество крови, чтобы проверить его хромосомы.

Вопросы?

Очень важно, чтобы вы получили ответы на ваши вопросы. Если у вас есть вопросы или проблемы, позвоните своему врачу или поставщику медицинских услуг.

Клиника пренатальной диагностики: 206-598-8130

Advanced Aneuploidy Screening with Cell-Free DNA

A guide to prenatal testing

At University of Washington Medical Center, we partner with our patients and families in making decisions about their health care.

This handout gives information to help you decide if you want to have an advanced aneuploidy screening test. Having this test is up to you. Some people do not find this type of test to be helpful. You may refuse testing at any time.

This handout explains the screening test and some medical terms. Talk with your health care provider to learn more.

What is advanced aneuploidy screening with cell-free DNA?

*Advanced aneuploidy screening with cell-free DNA is done using blood drawn from your arm. It can be done starting at 10 weeks of pregnancy. The test screens for specific disorders in your baby that are related to **chromosomes**. Chromosomes are the “packages” of DNA contained in our cells.*

*DNA is **deoxyribonucleic acid**, a molecule that carries genetic information from one generation to the next. Most of our DNA is stored inside the cells of our body. **Cell-free DNA** is not contained within a cell. Everyone has some cell-free DNA in their blood. When you are pregnant, most of the cell-free DNA in your blood is from you, but some is from your fetus.*

In this test, the lab measures the total amount of cell-free DNA from chromosomes 21, 18, 13, and X in your blood. If there is an abnormal amount of DNA from one of these chromosomes in your blood, there is a high chance that your baby has aneuploidy for that chromosome.

What is aneuploidy?

***Aneuploidy** is when a person has extra copies or missing copies of certain chromosomes.*

*Most people have 2 copies each of 23 different chromosomes, for a total of 46. **Trisomy** is when there are 3 copies of a certain chromosome in all of the cells in the body. **Monosomy** is when there is only 1 copy of a certain chromosome in all of the cells in the body.*



Aneuploidy screening can start in the 10th week of pregnancy.

- **Trisomy 21** is when there are 3 copies of the chromosome number 21 in all cells. It is the most common cause of a genetic condition called *Down syndrome*.
- **Trisomy 18** is when there are 3 copies of chromosome 18 in all cells. This condition is also called *Edward syndrome*.
- **Trisomy 13** is when there are 3 copies of chromosome 13 in all cells. This condition is also called *Patau syndrome*.
- **Monosomy X** is when there is only 1 copy of the X chromosome. It is the most common cause of a genetic condition called *Turner syndrome*.

What are the benefits of this test?

- It is the most accurate screening test for aneuploidy available today.
- Taking this test does **not** pose any risk to your fetus.
- Normal results may be reassuring and help lower anxiety you may have about your baby's health.

What are the limitations of this test?

- Advanced aneuploidy screening detects **nearly** all cases of Down syndrome, trisomy 18, trisomy 13, and monosomy X. **But, it will not tell you for sure whether or not your baby has any of these disorders.**
- Rarely, the result will be abnormal, even though the fetus **does not** have aneuploidy.
- Rarely, the result will be normal, even though the fetus **does** have aneuploidy.
- About 1% of blood samples (1 out of 100) cannot be interpreted. If this happens, you will not get a result.
- Advanced aneuploidy screening does not test for any other chromosome disorders, other birth defects, or other genetic conditions.

What does a normal result mean?

A normal result means that the chances of your baby having aneuploidy are very **low**.

If the test is abnormal, how can I confirm the results?

If you want to confirm that your baby has aneuploidy:

- Before you deliver, you can have a *chorionic villus sampling* (CVS) or an *amniocentesis* test. Please ask for handouts that describe these tests.
- After delivery, a small blood sample can be taken from your baby to test your baby's chromosomes.

Questions?

Your questions are important. Call your doctor or health care provider if you have questions or concerns.

Prenatal Diagnosis Clinic:
206-598-8130