

Для кого предназначен пренатальный тест NATALIA?

Тест предназначен для всех беременных женщин, которые в полной мере осведомлены о достоверности его результатов и осознают возможные последствия. Беременным женщинам с отклонениями в результатах скрининга первого триместра пренатальный тест NATALIA может предоставить ценную информацию о протестированных хромосомных изменениях. Однако, поскольку тест не позволяет проанализировать все хромосомные изменения, которые могли стать причиной отклонений в результатах скрининга первого триместра, его проведение в этом случае будет целесообразным только после обстоятельной консультации с врачом. Те же соображения применимы и для беременных женщин с отклонениями в результатах УЗИ плода.

Каковы пределы диагностических возможностей пренатального теста NATALIA?

Он проводится только для проверки упомянутых изменений, которые составляют лишь часть пренатальных хромосомных изменений (около 70 %). Тест не заменяет регулярные скрининговые обследования или ультразвуковое исследование плода.

Пренатальные тесты NATALIA без получения результата

При всех процедурах НИПТ в небольшой части случаев достоверный результат не может быть получен. Наиболее распространенной причиной этого является слишком низкий уровень ДНК плода в крови матери. В таких случаях исследуемые отклонения не могут быть ни подтверждены, ни исключены. При использовании пренатального теста NATALIA процент неэффективности чрезвычайно низок и составляет примерно 1–2 %. В подобной ситуации тест подлежит повторному проведению бесплатно с использованием нового образца крови. По согласованию с врачом может быть рассмотрена возможность проведения инвазивной диагностики, в зависимости от предварительных результатов других исследований. Расходы на пренатальный тест NATALIA для выявления трисомий 13, 18 и 21 покрываются системой медицинского страхования, если имеются достаточные основания для его проведения. Дополнительные тесты на определение пола плода (29,14 евро) и неправильного распределения половых хромосом (58,28 евро) оплачиваются собственными силами.

LADR Laborzentrum Recklinghausen
LADR MVZ Dres. Bachg, Haselhorst & Kollegen
Recklinghausen GbR

Berghäuser Straße 295
45659 Recklinghausen
(Реклингхаузен)
Тел.: 02361 30 00-201
Факс: 02361 30 00-211
www.LADR.de



Консультации по вопросам генетики человека также в Билефельде:
в консультационном центре «pro familia»

Ваше контактное лицо:

Приват-доц. д-р мед. наук Бианка Митерски

Врач-специалист в области генетики человека
Руководитель медицинского отдела генетики человека

Проф. д-р мед. наук Клаус Церрес
Врач-специалист в области генетики человека

Д-р ест. наук Беатрикс Бёкманн
Дипломир. биолог в области молекулярной генетики

Приват-доц. д-р ест. наук Лариса Арнинг-Бюндер
Специалист в области генетики человека
humangenetik@LADR.de

NATALIA Pränataltest

LADR Fachbereich
Humangenetik

Информация для пациентов

NATALIA Pränataltest

Неинвазивный анализ крови
на выявление хромосомных
нарушений плода —
информация для беременных
женщин



Почему стоит выбрать пренатальный тест NATALIA?

Пренатальный тест NaTALIA позволяет провести раннюю, максимально достоверную оценку риска наличия наиболее распространенных хромосомных нарушений у вашего нерожденного ребенка.

Для выявления каких хромосомных нарушений проводится тест?

Тест определяет риск наличия трисомии 21 (синдром Дауна), трисомии 18 (синдром Эдвардса) и трисомии 13 (синдром Патау). Эти изменения характеризуются отклонением числа копий соответствующих хромосом от нормы и сопровождаются физическими аномалиями и/или задержками в развитии.

Частота возникновения этих трисомий повышается с возрастом матери. Например, риск развития трисомии 21 у 20-летней беременной женщины составляет примерно 1:2000, в то время как риск для 40-летней женщины составляет уже 1:100.

При одноплодной беременности с помощью пренатального теста NaTALIA можно также проверить распределение половых хромосом. Как правило, они сопровождаются относительно небольшими нарушениями в развитии по сравнению с трисомиями 21, 13 и 18.

Какой материал используется для теста?

Для проведения теста требуется только образец вашей крови, поскольку в крови матери содержатся также фрагменты генетического материала будущего ребенка. Вот почему этот тест называется неинвазивным пренатальным тестом (НИПТ). В отличие от инвазивных процедур (например, амниоцентеза), нет никаких связанных с прямым вмешательством рисков для вас или вашего ребенка.

На каком сроке можно проводить тест?

Проводить тест можно с 10-й недели беременности. Пренатальный тест NaTALIA также может использоваться при многоплодной беременности и при беременности, полученной в результате лечения бесплодия (например, ЭКО, ИКСИ).

Проводится ли также определение пола ребенка?

Пренатальный тест NaTALIA также может определить пол вашего будущего ребенка. Если вы выберете этот вариант, вам сообщат результат после 14-й недели беременности в соответствии с требованиями Закона о генетической диагностике.

Как выполняется процедура проведения пренатального теста NATALIA?

Прежде всего, ваш врач или специалист в области генетики человека объяснит вам диагностические возможности теста и их пределы. После того как вы дадите письменное согласие, у вас возьмут образец крови (10 мл). Образец крови отправится в нашу специализированную лабораторию генетики человека в Германии. Результат теста будет готов примерно через 7 рабочих дней и затем отправлен вашему врачу, который обсудит с вами все возникшие вопросы.

Каковы возможные результаты пренатального теста NATALIA и что они означают?

Ваш врач получит письменный отчет о результатах теста, в котором будет указан уровень риска наличия хромосомных нарушений.

- **Низкий риск** означает, что наличие определенных протестированных хромосомных нарушений можно практически наверняка исключить.
- **Высокий риск** означает, что существует высокая вероятность наличия конкретного хромосомного нарушения. Однако, поскольку такой результат может наблюдаться и при беременности здоровым ребенком, для подтверждения любого отклонения от нормы **необходимы дополнительные исследования** (обычно инвазивные процедуры, такие как амниоцентез) до принятия необратимых решений относительно беременности. Ваш врач проконсультирует вас о дальнейших действиях.

Исследуемые хромосомные нарушения

	Частота возникновения	Симптомы
Трисомия 21 (синдром Дауна)	1:700	Нарушение умственного и физического развития, врожденные пороки сердца
Трисомия 13 (синдром Патау)	1:5000	Тяжелое нарушение умственного развития, множественные физические патологии, продолжительность жизни в большинстве случаев меньше 1 года
Трисомия 18 (синдром Эдвардса)	1:3000	

Исследуемые хромосомные нарушения половых хромосом

	Частота возникновения	Симптомы
Моносомия X (синдром Тернера; XO)	1:3000 ⁺	Бесплодие, низкий рост, пороки сердца
Синдром Клайнфельтера (XXY)	1:1000*	Часто не обнаруживается, бесплодие, риск возникновения незначительных трудностей в обучении
Синдром Якобса (XYY)	1:1000*	В большинстве случаев без видимых признаков
Трисомия X (XXX)	1:1000 ⁺	В большинстве случаев без видимых признаков

⁺среди новорожденных женского пола, *среди новорожденных мужского пола