Tranquility

Najdokładniejszenieinwazyjnebadanietrisomii
Pozwalauniknąćryzykaamniopunkcji

BezpieczneiwysoceczułebadanieDNAzkrwiwykonywane
przyużyciusekwencjonowanianastępnejgeneracji

Genoma
Swiss Biotechnology

CE IVD*

Wystarczyproste pobraniekrwi,aby dowiedziećsię, czymojedziecko jestobciążone zaburzeniem chromosomalnym. Dodatkowązaletąjest fakt,żewprzypadku wynikunegatywnego unikamniepotrzebnej iryzykownej amniopunkcji

Czym jest**Tranquility?**

Tranquility jest nowoczesnym testem prenatalnym z certyfikatem CE IVD umożliwiającym wczesne i wiarygodne wykrycie najczęstszych wad genetycznych u płodu, w tym zespołów Downa, Edwardsa, Paetaua oraz tzw. zespołów mikrodelecji chromosomowych.

Badanie można wykonać już w 10. tygodniu ciąży (w 12. tygodniu w przypadku ciąży bliźniaczej). Test polega na analizie materiału genetycznego (DNA) płodu we krwi matki.

Jest to test nieinwazyjny, całkowicie bezpieczny dla płodu – wymaga jedynie pobrania niewielkiej ilości krwi matki, czego można dokonać np. w czasie rutynowych badań kontrolnych w czasie ciąży.

Bezpieczne	Analiza materiału genetycznego (DNA) płodu we krwi pobranej od matki
Kompleksowe	Trisomia 21 (zespół Downa), 18, 13; Aberracje liczbowe chromosomów płci; Mikrodelecje; Płeć dziecka
Dokładne	Wysoka czułość i swoistość jakość. Obliczenie frakcji płodowej . Szwajcarska jakość
Wczesne	Począwszy od 10. tygodnia ciąży (12. tygodnia w przypadku ciąży bliźniaczej)
Wygodne	Próbkę krwi można pobrać w dowolny dzień roku w czasie rutynowych badań kontrolnych w czasie ciąży.
Szybkie	Wyniki są wydawane w ciągu 5 dni roboczych od momentu przyjęcia próbki w naszym laboratorium w Genewie .

Badanie Tranquility jest testem genetycznym nowej generacji, oferowanym wyłącznie przez firmę Genoma, wykonywanym w laboratorium firmy Genoma w Genewie, które jest największą platformą genetyczną diagnostyki klinicznej w Europie. Genoma jest częścią grupy Esperite, europejskiego lidera w medycynie regeneracyjnej i predykcyjnej, któremu w ciągu 15 lat pełnej sukcesów działalności zaufało już 200 000 rodzin

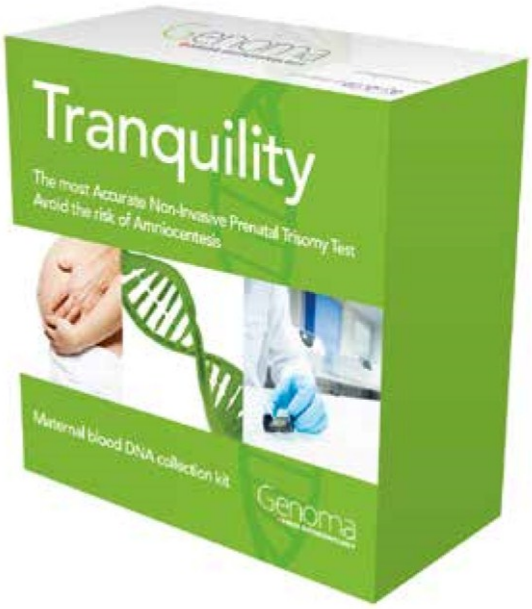
Na czym polega test TRANQUILITY?

W czasie ciąży fragmenty pozakomórkowego DNA dziecka krążą we krwi matki. DNA płodowe można wykryć już od 5. tygodnia ciąży, a jego stężenie wzrasta w kolejnych tygodniach. Ilość DNA płodowego we krwi matki począwszy od 10. tygodnia ciąży (12. tygodnia w przypadku ciąży bliźniaczych) jest wystarczająca do wykonania badania i zagwarantowania dokładności wyników.

DNA jest wyodrębniane z krwi matki i oczyszczane, a następnie analizowane metodą sekwencjonowania shotgun z użyciem techniki sekwencjonowania następnej generacji (NGS). Dzięki temu możliwe jest najbardziej kompleksowe badanie przesiewowe. Dane sekwencji są w całości analizowane przy zastosowaniu zaawansowanych metod bioinformatycznych w celu uzyskania konkretnych i niezawodnych wyników.

Tranquility jest jedynym badaniem prenatalnym z certyfikatem CE-IVD*, które sprawdza genom pod kątem trisomii 21, 18 i 13, a ponadto identyfikuje liczbowe aberracje chromosomów płci, mikrodelecje i płeć dziecka.

Stowarzyszenie Royal College of Obstetricians & Gynaecologists wyraziło opinię, że ta technika prawdopodobnie stanie się podstawowym badaniem przesiewowym pod kątem aberracji chromosomowych wykonywanym w czasie ciąży



Które zespoły genetyczne można wykryć za pomocą testu **Tranquility**?

Test *Tranquility* wykrywa najczęstsze zespoły genetyczne spowodowane liczbowymi i strukturalnymi aberracjami (tzn. wadami) chromosomów.

- Aberracje liczbowe (aneuploidie) zdarzają się, gdy liczba chromosomów wynosi trzy (trisomia) zamiast dwóch lub brakuje jednego chromosomu z pary (monosomia).

TRISOMIA 21 (wywołuje zespół Downa) — najczęstsza trisomia ujawniana podczas porodu, która jest powiązana z niepełnosprawnością intelektualną o nasileniu łagodnym do umiarkowanego. Może również prowadzić do problemów z przewodem pokarmowym i wrodzonych wad serca.

TRISOMIA 18 (wywołuje zespół Edwardsa) jest powiązana z wysokim odsetkiem poronień. Dzieci urodzone z zespołem Edwardsa mogą być obciążone wieloma schorzeniami, a długość ich życia może być skrócona.

TRISOMIA 13(wywołuje zespół Pataua) jest powiązana z wysokim odsetkiem poronień. Dzieci urodzone z trisomią 13 zwykle są obciążone wrodzonymi wadami serca i innymi schorzeniami. Rzadko zdarzają się przypadki, gdy dziecko chore żyje dłużej niż rok.

ANEUPLOIDIE CHROMOSOMÓW PŁCIOWYCH

chromosomy płciowe (X i Y) określają płeć dziecko. Najczęściej obserwowanymi nieprawidłowościami są kombinacje XXX, XYY (zespół Jacobsa), XXY (zespół Klinefeltera) oraz monosomia X (zespół Turnera). Nasilenie powiązanych objawów może być bardzo różne, jednak u większości osób występują objawy o niewielkim nasileniu, dotyczące budowy ciała i zachowania.

- Aberracje strukturalne obejmują brak lub delecję części chromosomu.

Liczne zespoły mikrodelecji, spowodowane ubytkiem fragmentu jednego z chromosomów.
W odróżnieniu od aneuploidii (aberracji liczbowych) w przypadku aberracji strukturalnych liczba chromosomów jest prawidłowa, ale jeden z chromosomów ma uszkodzenie strukturalne, np. mikrodelecję czyli ubytek jakiegoś fragmentu. Aberracje strukturalne odpowiadają za wiele różnych zespołów genetycznych, takich jak zespół diGeorge'a, zespół Pradera i Williego, zespół „kociego krzyku" i inne.

Kto powinien wykonać test **Tranquility**?

Chociaż ryzyko trisomii, takich jak zespół Downa, zwiększa się z wiekiem kobiety, zwłaszcza po 35. roku życia, również młodsza kobieta może urodzić dziecko z tą chorobą. Przykładowo, ryzyko urodzenia dziecka z trisomią (zespołem Downa, Edwardsa, Paetaua) u kobiety w wieku 25 lat wynosi ok. 1 na 500, w wieku 35 lat 1 na 200, a w wieku 40 lat 1 na 66. Należy również pamiętać, że częstość występowania zespołów mikrodelecji oraz zespołu Turnera nie wykazuje istotnego związku z wiekiem matki.

Rozsądne jest zatem rozważenie wykonania testu *Tranquility* w każdej ciąży niezależnie od wieku matki.

Przed wykonaniem testu zawsze wskazana jest konsultacja z lekarzem ginekologiem, a w razie wątpliwości należy zasięgnąć porady genetyka klinicznego. W szczególnych przypadkach uzasadnione może być bowiem wykonanie specjalistycznych badań w kierunku chorób niewykrywalnych za pomocą testu *Tranquility*.

W porównaniu z tradycyjnymi badaniami przesiewowymi test *Tranquility* znacznie rzadziej przynosi wyniki fałszywie dodatnie czyli takie, które sugerują wadę genetyczną, mimo że w rzeczywistości płód jest zdrowy. Dzięki testowi *Tranquility* wiele kobiet w ciąży może zatem uniknąć niepotrzebnego badania inwazyjnego (biopsji kosmówki lub amniopunkcji), wykonywanego w celu weryfikacji dodatniego wyniku badania przesiewowego.
Znacznie mniejsze jest również ryzyko wyniku fałszywie ujemnego – tzn. przeoczenia wady genetycznej u płodu.
Ponadto, *Tranquility* pozwala wykryć wiele dodatkowych zespołów genetycznych niewykrywalnych za pomocą tradycyjnych metod przesiewowych.