

Какие синдромы делеций обследуют при помощи теста Panorama ?

- Синдром делеции 22q11.2 / DiGeorge**
 У детей с врожденным синдромом делеции 22q11.2 часто присутствуют сердечные нарушения, проблемы с иммунной системой и умственная отсталость, которая варьируется от легкой до умеренной. У них могут присутствовать также проблемы с почками, проблемы с питанием и/или судороги.
- Синдром делеции 1p36**
 У детей с врожденным синдромом делеции 1p36 присутствует слабый мышечный тонус, сердечные нарушения и прочие врожденные дефекты, умственная отсталость и проблемы с поведением. Примерно у половины присутствуют судороги.
- Синдром Angelman**
 У детей с врожденным синдромом Angelman часто присутствуют задержка развития (время, когда ребенок начинает сидеть, ползать и ходить), судороги и проблемы с удержанием равновесия и хождением. Они с тяжелой формой умственной отсталости и у большинства не формируется речь.
- Синдром кошачьего крика (Cri-du-Chat) или минус 5p**
 Детям с врожденным синдромом кошачьего крика (Cri-du-chat) характерен маленький вес при рождении, маленькая голова и ослабленный мышечный тонус. Обычно также проблемы с питанием и дыханием. Они также с умственным отставанием в развитии, которое варьируется от умеренных до тяжелых форм.
- Синдром Prader-Willi**
 У детей с врожденным синдромом Prader-Willi слабый мышечный тонус и проблемы с набором веса. Они также умственно отстают в развитии. В детском и взрослом возрасте происходит стремительный набор веса и развиваются медицинские проблемы, связанные с избыточным весом.



Синдром микроделеций	Частота среди рожденных живыми
синдром делеции 22q11.2 / синдром DiGeorge	1 / 2,000 ¹
синдром делеции 1p36	1 / 5,000 ²
синдром Angelman	1 / 12,000 ²
синдром кошачьего крика (Cri-du-Chat)	1 / 20,000 ³
синдром Prader-Willi	1 / 10,000 ²
Общая частота названных синдромов	Приблизительно 1 / 1,000

1. Nussbaum et al 2007. Thompson and Thompson Genetics in Medicine (7th edn). Oxford Saunders: Philadelphia.
2. <http://www.genetests.org>.
3. <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/entrez/disponim.cgi?id=123450>.



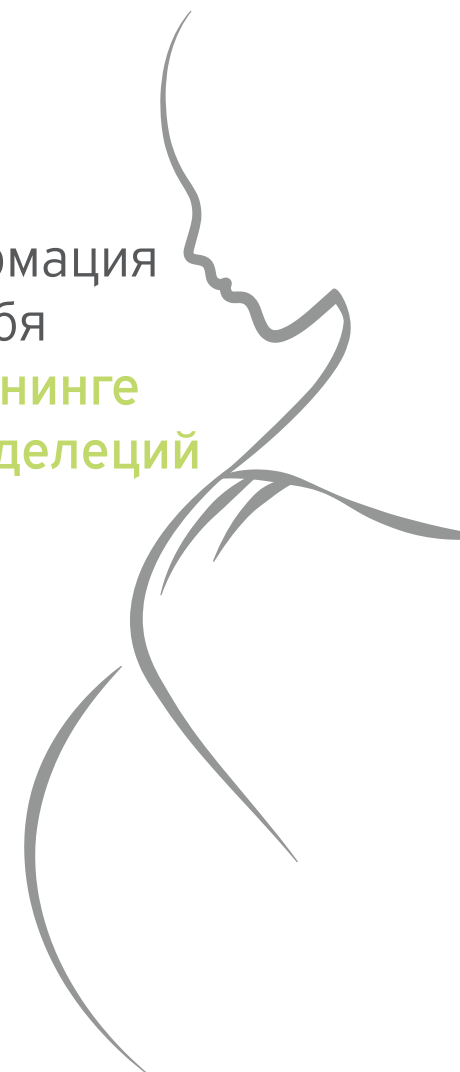
LOOTE
ULTRAHELISKRIINING

Ультразвуковой скрининг плода
Прием: пн.-пт. 08.00-17.00

Таммсааре теэ 47, Таллинн
Тел. +372 656 6162
Моб. +372 521 00 46
info@ultraheli.ee
www.ultraheli.ee



Информация
для Тебя
о скрининге
микроделеций



Loote ultraheliskriining предлагает тест Panorama в сотрудничестве с лабораторией Natera, Калифорния, Сан Карлос. www.natera.com



Conceive. Deliver.

Papogama™ является неинвазивным дородовым тестом, с помощью которого делают скрининг синдрома Дауна и присутствия других генетических отклонений, причиной которых являются дополнительные или отсутствующие хромосомы в DNA ребенка. Тест Papogama стали использовать с начала 2013-го года и им исследовали специфические хромосомы 21, 18, 13, X и Y.

Революционная новая возможность – тестом Papogama теперь можно сделать скрининг синдромов микроделеции

До настоящего времени не было способов скрининга микроделеций.

Ультразвук не является достоверным, особенно в первом триместре беременности. Единственным способом получения надежной информации является использование инвазивных процедур, таких как амниоцентез, чему сопутствует риск прерывания беременности. Papogama является неинвазивным, свободным от рисков и сверхточным способом скрининга микроделеций.

Что такое микроделеция?

Микроделецией называют патологию хромосомы, при которой маленькая часть хромосомы отсутствует. Известно, что некоторые микроделеции вызывают специфические генетические синдромы, которые сильно влияют на здоровье ребенка – в том числе умственная отсталость, проблемы с сердцем и дыханием, проблемы с иммунной системой и питанием и прочие проблемы, в случае которых может потребоваться незамедлительное послеродовое вмешательство.

Зависит ли возможность рождения ребенка с микроделецией от возраста матери или истории болезни родственников?

Нет. В отличие от синдрома Дауна и некоторых других состояний, риск присутствия которых возрастает с увеличением возраста матери, в случае 20-летней женщины риск столь же высок, что и в случае 45-летней женщины. В большинстве случаев микроделеции ранее это заболевание в роду не присутствовало.

Должна ли я сделать скрининг относительно микроделеций?

Это решение следует сделать вместе со своим врачом или акушером. Если желаете получить большую уверенность относительно здоровья своего ребенка, то можно сделать этот тест, если беременность длилась не менее 9 недель.

Как действует скрининг микроделеций?

Тестом Papogama исследуют DNA ребенка в крови матери. Для этого у матери берется обычная проба крови.

В ходе теста отделяют DNA плода от DNA матери и затем делают скрининг, для выяснения, есть ли у ребенка риск присутствия конкретной микроделеции. С помощью теста делают скрининг только тех микроделеций, которые вызывают синдромы, существенно влияющие на здоровье ребенка.

Синдромы и частота их присутствия приведены на другой стороне данного информационного листа.

Если мой результат показывает высокий риск?

Имеет место скрининг, а не диагностический тест. Важно знать, что не у всех женщин, чей результат теста Papogama показывает высокий риск, рождается ребенок с микроделецией, и не у всех женщин, у которых рождается ребенок с микроделецией, результат теста Papogama показывает высокий риск.

Женщинам, у которых результат теста показал высокий риск, следует осуществлять последующий контроль и сделать подтверждающий диагностирующий тест, например амниоцентез или хорионбиопсию вместе с анализом генного чипа. Очень важно проконсультироваться с генетиком и обсудить со своим врачом дальнейшие шаги.

Где я получу дополнительную информацию об этих состояниях?

Если желаешь получить больше информации о тесте Papogama и синдромах микроделеций, то пожалуйста, посети нашу домашнюю страницу. www.ultraheli.ee

