

## Частые вопросы

### Что такое тест Panorama?

Panorama — неинвазивный пренатальный тест (NIPT), который может дать вам важную информацию о вашей беременности, начиная с девяти недель беременности. Благодаря тесту Panorama вы можете узнать вероятность наличия у вашего ребенка определенных хромосомных нарушений, например синдрома Дауна. При желании вы также можете узнать пол своего ребенка.

### Как работает пренатальный скрининговый тест Panorama?

Во время беременности небольшие фрагменты ДНК из плаценты ребенка проникают в кровоток матери. Panorama использует образец крови, взятый из руки матери, для анализа ДНК ребенка на определенные хромосомные состояния, которые могут оказать влияние на здоровье ребенка. Panorama не представляет опасности для вашего ребенка, в отличие от амниоцентеза или биопсии ворсин хориона (CVS), связанных с небольшой вероятностью выкидыша.

### Какие состояния можно определить с помощью скринингового теста Panorama?

В настоящее время этот тест осуществляет скрининг на следующие состояния:

- **Трисомия 21 (также называется «синдром Дауна»).** Ее причиной является дополнительная копия 21-й хромосомы. Она является наиболее распространенной генетической причиной умственных нарушений. Она также может являться причиной определенных пороков развития сердца и других органов и может приводить к проблемам со слухом или зрением.
- **Трисомия 18 (также называется «синдром Эдвардса»).** Ее причиной является дополнительная копия 18-й хромосомы. Дети с синдромом Эдвардса обычно умирают, не доживая до года. Выжившие страдают умственными нарушениями. Она также является причиной тяжелых пороков развития сердца, мозга и других органов.
- **Трисомия 13 (также называется «синдром Патау»).** Ее причиной является дополнительная копия 13-й хромосомы. Дети с синдромом Патау обычно умирают, не доживая до года. Выжившие страдают умственными нарушениями. Она также является причиной тяжелых пороков развития.
- **Моносомия X (также называется «синдром Тернера» или «45, X»).** Она вызывается отсутствием хромосомы X и затрагивает только девочек. У девочек с моносомией X могут иметься пороки сердца, проблемы со слухом, небольшие проблемы с обучаемостью, их рост обычно ниже среднего. Во взрослом возрасте они обычно бесплодны.

- **Триплоидия.** Она вызывается дополнительным набором всех 23 хромосом (всего получается 69 хромосом) и связана с тяжелыми пороками развития. При триплоидии у плода беременность может привести к серьезным осложнениям для матери, таким как сильное кровотечение после родов и вероятность развития рака. Беременность плодом с триплоидией редко вынашивается. Если такие дети все-таки рождаются, они обычно умирают в течение нескольких месяцев после родов. Важно, чтобы врач знал о триплоидии, даже в случае выкидыша у матери, чтобы он мог наблюдать мать на развитие возможных осложнений.
- **Синдром Клайнфельтера (также называется «47, ХХУ»).** Этот синдром вызывается наличием дополнительной копии X-хромосомы у мальчиков. У мальчиков с синдромом Клайнфельтера могут иметься проблемы с обучаемостью, их рост, как правило, выше среднего, большинство мужчин с этим состоянием бесплодны.
- **Синдром тройной X-хромосомы (также называется «47, ХХХ»).** Этот синдром вызывается наличием дополнительной копии X-хромосомы у девочек. У девочек с синдромом тройной X-хромосомы могут иметься проблемы с обучаемостью, у большинства рост выше среднего.
- **Синдром ХУУ (также называется «синдром Якобса» или «47, ХУУ»):** Этот синдром вызывается наличием дополнительной копии Y-хромосомы и затрагивает только мальчиков. Мальчики с этим состоянием обычно имеют рост выше среднего, у них могут наблюдаться легкие проблемы с обучаемостью и нарушения поведения.
- Тест Panorama также осуществляет скрининг на пять синдромов микроделеций, которые описаны на следующей странице.

### Какого рода результаты я получу, пройдя скрининговый тест Panorama?

Отчет, отправленный вашему врачу, будет содержать один из следующих результатов:

- **РЕЗУЛЬТАТ «НИЗКАЯ ВЕРОЯТНОСТЬ».** Результат «низкая вероятность» означает, что вероятность наличия у вашего ребенка одного из хромосомных нарушений, на которые Panorama осуществляет скрининг, очень низкая, что может ободрить вас. Большинство женщин, проходящих скрининговый тест Panorama, узнают, что у их ребенка низкая вероятность нарушений, на которые проводится скрининг.
- **РЕЗУЛЬТАТ «ВЫСОКАЯ ВЕРОЯТНОСТЬ».** Результат «высокая вероятность» означает повышенную вероятность наличия у вашего ребенка определенного состояния. Ваш врач обсудит с вами варианты дальнейших исследований, чтобы вы могли установить, имеются ли у ребенка нарушения.

- Так есть небольшая вероятность получить по первой пробе результат **«РЕЗУЛЬТАТ ОТСУТСТВУЕТ»**. В таком случае мы можем рекомендовать отправить нам еще одну пробу крови для повторного тестирования.

### Когда я получу свои результаты теста?

В большинстве случаев результаты возвращаются через 7–10 дней.

### Что такое микроделеции? Какие микроделеции можно определить с помощью скринингового теста Panorama?

Небольшой отсутствующий («удаленный» от англ. «deleted») фрагмент хромосомы называется микроделецией. В отличие от синдрома Дауна, который с большей частотой возникает у матерей в возрасте 35 лет и более, микроделеции возникают при беременности с одинаковой частотой у матерей любого возраста.

Во многих случаях отсутствуют явные аномалии при ультразвуковом исследовании, которые позволили бы предположить наличие микроделеции у ребенка. В то время как многие микроделеции оказывают незначительное влияние на состояние здоровья и жизнь ребенка, имеются такие микроделеции, которые приводят к умственным нарушениям и порокам развития.

Panorama осуществляет скрининг на пять микроделеций, каждая из которых может быть связана с серьезными проблемами со здоровьем:

- **Синдром делеции 22q11.2 (также называется «синдром Ди Джорджи»)**. Дети, родившиеся с синдромом делеции 22q11.2, часто страдают пороками сердца, низким уровнем кальция в крови, нарушениями иммунитета и легкой или умеренной умственной отсталостью. Они также могут испытывать проблемы с почками, проблемы с питанием и/или страдать эпилепсией.
- **Синдром делеции 1p36**. Дети, родившиеся с синдромом делеции 1p36, имеют слабый мышечный тонус, пороки сердца и другие врожденные пороки, умственные нарушения, потерю слуха и проблемы с поведением. Приблизительно половина таких детей также будет страдать судорогами.
- **Синдром Ангельмана**. У детей, родившихся с синдромом Ангельмана, часто наблюдается задержка развития моторных навыков (умения сидеть, ползать и ходить), эпилепсия и проблемы с равновесием и ходьбой. Для них также характерна тяжелая умственная отсталость и отсутствие речи.
- **Синдром кошачьего крика (также называется «5p минус»)**. У детей с синдромом кошачьего крика обычно низкая масса при рождении, небольшой размер головы и сниженный тонус мышц. Также распространены проблемы с питанием и дыханием. Этот синдром также связан с умеренной или тяжелой умственной отсталостью.

- **Синдром Прадера — Вилли**. Дети, родившиеся с синдромом Прадера — Вилли, имеют низкий мышечный тонус и проблемы с питанием и набором веса. Для них также характерна умственная отсталость. В детстве и во взрослом возрасте у них может развиться нарушение, связанное с переизбытком, которое способно привести к медицинским проблемам вследствие ожирения.

### Кому следует проходить пренатальный скрининг Panorama?

Большинство беременных женщин хотят знать о здоровье своего ребенка. Если вы хотели бы получить информацию о здоровье своего ребенка, поговорите со своим врачом. Он может рассказать вам, какие тесты вы можете пройти, чтобы обрести душевное спокойствие.

Пренатальный скрининговый тест Panorama предназначен для женщин любого возраста и любой этнической принадлежности, при сроке беременности не менее 9 недель. В настоящее время его не могут использовать женщины, беременные более чем двумя плодами (например, тройней), при многоплодной беременности при использовании донорской яйцеклетки или при суррогатном материнстве, а также женщины, перенесшие трансплантацию костного мозга.

### Какие имеются альтернативы пренатальному скрининговому тесту Panorama?

Panorama не является единственным скрининговым тестом, доступным во время беременности. Более ранние тесты, которые измеряют гормоны в крови беременной женщины (часто называются «скрининговыми тестами по сыворотке матери») также могут указать вам на более высокую вероятность наличия у вашего ребенка хромосомного нарушения, например, синдрома Дауна. Скрининговые тесты по материнской сыворотке являются менее точными, чем Panorama, при скрининге на описанные выше состояния. Это значит, что определенные скрининговые тесты с большей вероятностью, чем Panorama, могут пропустить определенные хромосомные состояния или указать повышенную вероятность наличия аномального хромосомного состояния при его отсутствии.

Panorama — скрининговый тест; он не является диагностической процедурой. Это значит, что результаты теста Panorama только оповещают вас о более высокой вероятности наличия хромосомного нарушения у вашего ребенка. Необходимо пройти инвазивное диагностическое тестирование, такое как амниоцентез или биопсия ворсин хориона (CVS), чтобы убедиться в наличии или отсутствии хромосомного нарушения у ребенка. Эти тесты связаны с небольшой вероятностью выкидыша.

Узнайте больше на веб-сайте [www.natera.com/panorama-test](http://www.natera.com/panorama-test)

## РАЗРАБОТАН NATERA



201 Industrial Road, Suite 410 | San Carlos, CA 94070 | [www.natera.com](http://www.natera.com) | 1-650-249-9090 | Факс 1-650-730-2272

CAP accredited, ISO 13485, and CLIA certified. ©Natera, Inc. 2019 Все права сохранены.

