

Do wykrywania jakich zespołów mikrodelecji służy test przesiewowy Panorama?

• ZESPÓŁ DELECJI 22q11.2 (ZESPÓŁ DIGEORGE'A)

U dzieci urodzonych z zespołem delecji 22q11.2 bardzo często występują wady serca, problemy z układem odpornościowym oraz niepełnosprawność intelektualna w stopniu łagodnym lub umiarkowanym. U takich dzieci mogą również występować problemy z nerkami, karmieniem i/lub napadami drgawkowymi.

• ZESPÓŁ DELECJI 1p36

U dzieci urodzonych z zespołem delecji 1p36 występuje osłabienie napięcia mięśniowego, wady serca oraz inne wady wrodzone, ubytki intelektualne oraz problemy behawioralne. U około połowy takich dzieci występują napady drgawkowe.

• ZESPÓŁ ANGELMANA

U dzieci urodzonych z zespołem Angelmana często występuje opóźnienie najważniejszych kamieni milowych w rozwoju (jak siadanie, raczkowanie i chodzenie), napady drgawkowe i problemy z równowagą oraz chodzeniem. Występuje u nich również niepełnosprawność umysłowa w stopniu ciężkim, a większość dzieci z tym zespołem nigdy nie zaczyna mówić.

• ZESPÓŁ KOCIEGO KRZYKU, ZNANY RÓWNIEŻ JAKO ZESPÓŁ MONOSOMII 5P

Dzieci urodzone z zespołem kociego krzyku na ogół cechuje niska waga urodzeniowa, małe wymiary głowy i obniżone napięcie mięśniowe. Bardzo często również występują problemy z oddychaniem i karmieniem. W tym zespole występuje niepełnosprawność umysłowa w stopniu umiarkowanym lub ciężkim.

• ZESPÓŁ PRADERA-WILLIEGO

U dzieci urodzonych z zespołem Pradera-Williego występuje obniżone napięcie mięśniowe i problemy z karmieniem oraz przybieraniem na wadze. W tym zespole występuje ponadto niepełnosprawność umysłowa. Dzieci i dorośli z tym zespołem gwałtownie przybierają na wadze i bardzo często występują u nich problemy medyczne związane z otyłością.

ZESPÓŁ MIKRODELECJI	CZĘSTOŚĆ WYSTĘPOWANIA NA LICZBĘ ŻYWYCH URODZEŃ
Zespół delecji 22q11.2/Zespół DiGeorge'a	1 na 2000 ¹
Zespół delecji 1p36	1 na 5000 ²
Zespół Angelmana	1 na 12 000 ²
Zespół kociego krzyku	1 na 20 000 ³
Zespół Pradera-Williego	1 na 10 000 ²
CAŁKOWITA CZĘSTOŚĆ WYSTĘPOWANIA TYCH ZESPOŁÓW	Okolo 1 na 1000

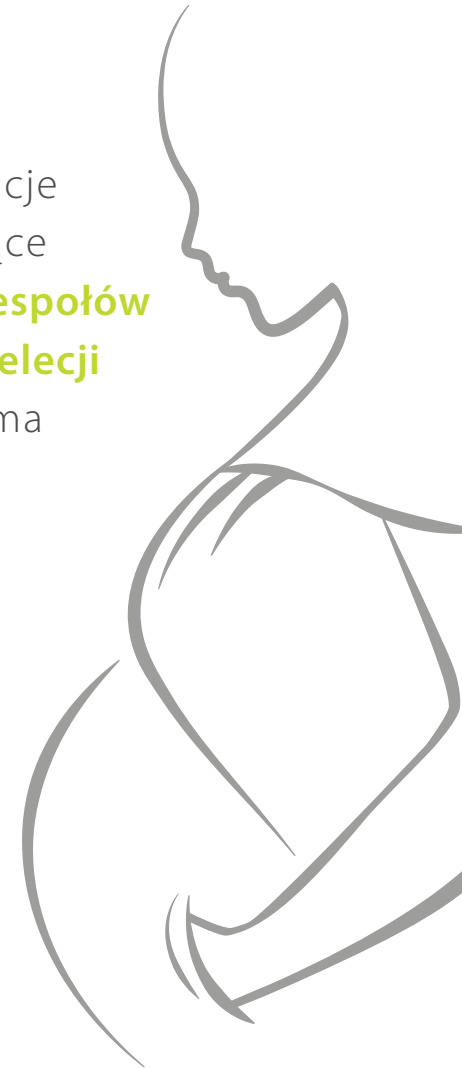
1. Nussbaum *et al* 2007. *Thompson and Thompson Genetics in Medicine* (7th edn). Oxford Saunders: Philadelphia.

2. <http://www.genetests.org>.

3. <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/entrez/disponim.cgi?id=123450>.

Test wyróżniono akredytacją CAP oraz certyfikatem ISO 13485 i CLIA. Te testy opracowała firma Natera, Inc., laboratorium certyfikowane na mocy wymogów Clinical Laboratory Improvement Amendments (CLIA, Zmiany w zasadach postępowania w laboratoriach klinicznych).

Informacje dotyczące
testu zespołów
mikrodelecji
Panorama



Test Panorama™ to nieinwazyjny test prenatalny, który umożliwia wykonywanie badań przesiewowych pod kątem zespołu Downa oraz innych nieprawidłowości genetycznych wywołanych dodatkowymi lub brakującymi chromosomami w DNA dziecka. Test Panorama udostępniono po raz pierwszy w pierwszej połowie 2013 r. i wówczas badał on w szczególności zmiany dotyczące chromosomu 21, 18, 13, X i Y.

Rewolucyjne nowe możliwości — test Panorama teraz zapewnia badanie przesiewowe w kierunku zespołów mikrodelecji.

Aż do dzisiaj nie istniał sposób wykonywania testów przesiewowych w kierunku mikrodelecji. Ultrasonografia jest zawodna, w szczególności w pierwszym trymestrze ciąży. Jedynym sposobem na uzyskanie stuprocentowej pewności jest wykonanie inwazyjnego zabiegu, takiego jak amniocenteza, z którym wiąże się małe ryzyko poronienia. Panorama to nieinwazyjne, nieobarczone żadnym ryzykiem, cechujące się wysoką dokładnością badanie przesiewowe na mikrodelecje.

Czym jest mikrodelecja?

Mikrodelecja ma miejsce, kiedy występuje brak małego fragmentu chromosomu. Niektóre mikrodelecje są przyczyną określonych zespołów genetycznych, które mają poważny wpływ na zdrowie dziecka — łącznie z niepełnosprawnością umysłową, problemami z sercem i oddychaniem, problemami z układem odpornościowym, karmieniem oraz innymi problemami, które mogą wymagać natychmiastowej interwencji po porodzie.

Czy ryzyko urodzenia dziecka z mikrodelecją rośnie z wiekiem matki lub obciążającym wywiadem rodzinnym?

Nie. W przeciwieństwie do zespołu Downa oraz pewnych chorób, których ryzyko wystąpienia rośnie z wiekiem matki, ryzyko urodzenia dziecka z mikrodelecją jest takie samo u 20-latk, jak i 45-latk. W większości przypadków mikrodelecji wcześniej w rodzinie nic takiego nie wystąpiło.

Czy powinnam poddać się badaniu przesiewowemu na mikrodelecje?

Jest to decyzja, którą powinna Pani podjąć razem ze swoim lekarzem lub dostawcą usług medycznych. Jeżeli chce się Pani w większym stopniu upewnić co do stanu zdrowia Pani dziecka, ten test można wykonać już w 9. tygodniu ciąży.

Jak działa badanie przesiewowe na mikrodelecje?

Test Panorama analizuje DNA dziecka poprzez proste badanie krwi pobranej od matki. Ten test rozróżnia DNA matki i dziecka, a następnie przeprowadza badanie przesiewowe w celu ustalenia, czy występuje wysokie ryzyko zagrożenia wystąpieniem mikrodelecji u dziecka. Badanie przesiewowe jest prowadzone wyłącznie w kierunku mikrodelecji, które są przyczyną zespołów z poważnymi implikacjami zdrowotnymi. Te zespoły oraz ich częstość występowania podano na tylnej okładce niniejszej broszury.

Co mam zrobić, jeżeli test da wynik „wysokie zagrożenie”?

Ten test jest testem przesiewowym, a nie diagnostycznym. Niezwykle ważne jest, aby wiedzieć, że nie wszystkie kobiety, u których test Panorama da wynik „wysokie zagrożenie” urodzą dziecko z mikrodelecją oraz że nie wszystkie kobiety w ciąży z dzieckiem z mikrodelecją uzyskają wynik „wysokie ryzyko”. Kobiety, u których test da wynik „wysokie ryzyko” powinny poddać się badaniu kontrolnemu potwierdzonym testem diagnostycznym (takim jak amniocenteza lub biopsja kosmówki z analizą mikromacierzy). Niezwykle ważne jest zasięgnięcie porady genetycznej oraz skonsultowanie następnych czynności z lekarzem lub dostawcą usług medycznych.

Gdzie mogę uzyskać dalsze informacje na temat tych chorób?

Z pytaniami może się Pani zwrócić do swojego dostawcy usług medycznych lub znaleźć doradcę genetycznego w pobliżu miejsca swojego zamieszkania przy użyciu strony www.nsgc.org. Możesz Pani również odwiedzić stronę Support Foundation (Fundacja wsparcia) witryny testu Panorama: <http://www.panoramatest.com/resources>, gdzie znajdzie Pani łącza do organizacji, które zawierają informacje na temat konkretnych zespołów oraz powiązanych sieci wsparcia.

