





## Test MaterniT21 PLUS Vám poskytne jasné a spolehlivé výsledky

### ZVÝŠENÉ RIZIKO CHROMOZOMÁLNÍCH VAD.

Chromozomální vady plodu se mohou vyskytnout při každém těhotenství – riziko existuje i u zdravých žen bez ohledu na jejich věk nebo etnický původ. Neexistuje způsob, jak ovlivnit přítomnost této chromozomální abnormality či jí jakkoliv předejít. Pravděpodobnost, že těhotenství bude zatíženo chromozomální vadou, mohou zvyšovat určité rizikové faktory.

#### Mezi tyto faktory patří:

-  Vyšší věk matky
-  Výskyt chromozomálních vad v rodině nebo v rodinné anamnéze
-  Ultrazvukové vyšetření plodu s podezřením na chromozomální vadu
-  Pozitivní screeningový test

MaterniT21 PLUS využívá nejmodernějších technologií současnosti. Výsledky jsou vydávány ve srozumitelné formě jako pozitivní, nebo negativní. Většina výsledků je k dispozici do 7 pracovních dnů poté, co byl vzorek doručen do laboratoře.

Je důležité si uvědomit, že ačkoliv je nezbytné diskutovat o rizicích v těhotenství, většině těhotných žen se narodí zdravé dítě. Další informace o těhotenství Vám poskytnou pocit jistoty. Test MaterniT21 PLUS je přesně tím prostředkem, který Vám a Vašemu ošetřujícímu lékaři dá jasnou odpověď na otázky týkající se Vašeho těhotenství.

Žádný test není dokonalý. Přestože jsou výsledky tohoto testu velmi přesné, ve vzácných případech se mohou objevit falešně pozitivní a falešně negativní výsledky. Negativní výsledek nemusí znamenat těhotenství bez komplikací. Výsledky tohoto testu, jeho výhody i možnosti by měly být konzultovány s ošetřujícím lékařem.

Sequenom Laboratories je dceřiná společnost Sequenom, Inc. Laboratoře společnosti jsou akreditovány CAP a certifikovány CLIA certifikátem v oblasti molekulární diagnostiky. Naše testy pomáhají pacientům díky revolučním laboratorním postupům, zaměřeným na různá prenatalní a oční onemocnění. Sequenom Laboratories se stala průkopníkem v oblasti neinvazivního prenatalního testování (NIPT) pro stanovení chromozomálních vad plodu díky testu MaterniT21 PLUS, který zahrnuje celé spektrum prenatalních vyšetření.

Test MaterniT21 PLUS byl vyvinut a jeho charakteristické vlastnosti byly stanoveny v Sequenom Laboratories.

#### REFERENCE

- Palomaki GE, Kloza EM, Lambert-Messerlian GM, Haddow JE, et al. DNA sequencing of maternal plasma to detect Down syndrome: An international clinical validation study. *Genet Med.* 2011;13(11):913-920.
- Palomaki GE, Deciu C, Kloza EM, Lambert-Messerlian GM, Haddow JE, Neveux LM, Ehrich M, van den Boom D, Bombard AT, Grody WW, Nelson SF, Canick JA. DNA sequencing of maternal plasma reliably identifies trisomy 18 and trisomy 13, as well as Down syndrome: An international collaborative study. *Genet Med.* 2012;14(3):296-305.
- Mazloom AR, Dzakula Z, Oeth P, Wang H, et al. Noninvasive prenatal detection of sex chromosomal aneuploidies by sequencing circulating cell-free DNA from maternal plasma. *Prenat Diagn.* 2013;33(6):591-597.
- Sheets KB, Crissman BG, Feist CD, Sell SL, et al. Practice guidelines for communicating a prenatal or postnatal diagnosis of down syndrome: Recommendations of the National Society of Genetic Counselors. *J Genet Couns.* 2011;20(5):432-441.

#### Sequenom Laboratories

3595 John Hopkins Court, San Diego, CA 92121

info@sequenom.com  
sequenom.com/laboratories  
tel.: +1 877 821 7266

#### IMALAB s.r.o.

U Lomu 638 (Tomášov), 760 01 Zlín

materni@imalab.cz  
www.maternit21.cz • www.imalab.cz  
tel.: +420 606 705 622  
+420 606 780 317  
+420 602 303 098

Sequenom® and MaterniT21™ PLUS are trademarks of Sequenom, Inc. and used with permission by Sequenom Center for Molecular Medicine, LLC, dba Sequenom Laboratories. © 2013 Sequenom Laboratories. All rights reserved.

36-2009R6.0 1013

MaterniT21™  
PLUS

MaterniT21™  
PLUS

## NEINVAZIVNÍ PRENATÁLNÍ TESTOVÁNÍ CHROMOZOMÁLNÍCH VAD PLODU

### ZNALOST USNADŇUJE VAŠE ROZHODOVÁNÍ.

Pokud Vám ošetřující lékař sdělí, že je Vaše těhotenství rizikové, tato informace Vás jistě zneklidní. Nepotěší ani nastávající maminku, která má 35 nebo více let, ani manžele s abnormálním výsledkem screeningu ani rodiče, kteří viděli závažný ultrazvukový nález.

Možnosti prenatalního testování byly mnoho let do jisté míry omezené. Lékaři buď spoléhali na screeningové testy s malým rizikem pro ženu a plod, ale také s omezenou přesností, nebo na invazivní vyšetření s velkou přesností, ale také s rizikem pro nenarozený plod. Nyní je ale k dispozici test, který možnosti sledování těhotenství výrazně rozšiřuje.

MaterniT21 PLUS je neinvazivní test poskytující vysoce přesnou informaci o vybraných chromozomálních onemocněních, a to zcela bez rizika potracení plodu, které je spojené s provedením běžného invazivního zákroku. Použitím špičkové technologie lze snadno získat výsledek pouze na základě jednoduchého odběru krve matky.

Test MaterniT21 PLUS nabízí velmi detailní pohled na těhotenství stanovením relativního množství genetického materiálu. Analýza chromozomů 21, 18, 13, X, Y nebo některá další vyšetření se provádějí na základě žádosti od Vašeho ošetřujícího lékaře.<sup>1,2,3</sup>

## Neinvazivní prenatální testování chromozomálních vad plodu



materni@imalab.cz  
www.maternit21.cz • www.imalab.cz

 sequenom. Laboratories — QUALITY OF SCIENCE™

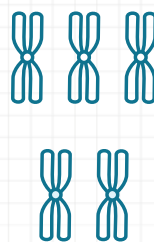
## POROZUMĚJTE CHROMOZOMŮM.

Chromozomy jsou struktury uvnitř každé buňky těla a obsahují naše geny. Geny jsou nositelem informací, které ovlivňují růst a vývoj těla. Geny se dědí po matce a otci.

Většina lidí má 23 párů chromozomů, které obsahují tisíce genů. Prvních 22 párů se nazývá autozomy a jsou stejné pro muže i ženy. 23. párem jsou pohlavní chromozomy X a Y. Ženy mají fyziologicky dva X chromozomy, muži jeden X a jeden Y.

Někteří lidé se narodí s chromozomem navíc, nebo naopak s chromozomem chybějícím. V případě, že má člověk tři kopie chromozomu místo dvou, je tento stav nazýván trizomie.

Nejčastější trizomie plodu jsou trizomie 21 (Downův syndrom), trizomie 18 (Edwardsův syndrom) a trizomie 13 (Patauův syndrom). Lidé se také mohou narodit s pohlavním chromozomem navíc, nebo naopak s chybějícím pohlavním chromozomem. Nepřesný počet chromozomů může být spojen s vážným zdravotním problémem pro dítě.



MaterniT21<sup>TM</sup>  
PLUS

10.  
TÝDEN  
TĚHOTENSTVÍ

Dobře  
načasovaná  
informace



Bez rizika,  
kterým je zatížen  
invazivní zákrok



Jasně  
spolehlivé  
výsledky

## JASNÉ VÝSLEDKY.

Test MaterniT21 PLUS stanoví relativní množství chromozomálního materiálu plodu v krvi matky. Test může být proveden od 10. týdne těhotenství a není zatížen rizikem, které je spojeno s invazivním zákrokem. Test odhaluje následující onemocnění.

### TRIZOMIE 21 (DOWNŮV SYNDROM)

**21** Downův syndrom je stav, při kterém nadbytečná kopie chromozomu 21 způsobuje zpoždění fyzického a mentálního vývoje dítěte. Děti s Downovým syndromem mají větší pravděpodobnost zdravotních problémů. Riziko Downova syndromu se zvyšuje s věkem matky, ale dítě s Downovým syndromem se může narodit matkám všech věkových skupin a může se objevit u lidí všech etnických příslušností.<sup>4</sup>

### TRIZOMIE 18 (EDWARDSŮV SYNDROM)

**18** Trizomie 18, také známá jako Edwardsův syndrom, je způsobena nadbytečnou kopií chromozomu 18. Děti s touto trizomií často trpí mnoha vrozenými defekty a mnoho z nich nepřežívá prvních několik měsíců svého života.

### TRIZOMIE 13 (PATAUŮV SYNDROM)

**13** Trizomie 13 je způsobena nadbytečnou kopií chromozomu 13. Stejně jako u dětí s trizomií 18 trpí i tyto děti mnoha vrozenými defekty a spousta z nich nepřežívá prvních několik měsíců svého života.

## TURNERŮV SYNDROM (X)

Většina dívek s Turnerovým syndromem má pouze jednu kopii chromozomu X. Mnoho z těchto těhotenství spontánně zaniká během gravidity. Dívky s Turnerovým syndromem jsou zpravidla menšího vzrůstu, mají opožděnou pubertu a mohou být neplodné. Většina z nich má normální inteligenci, ale mívají problémy s učením. Děti s Turnerovým syndromem mohou také trpět srdečními vadami a onemocněním ledvin.

## KLINEFELTERŮV SYNDROM (XXY)

Chlapci s Klinefelterovým syndromem mají dva chromozomy X a jeden Y. Bývají většího vzrůstu, mohou mít opožděnou pubertu a jsou často neplodní. Většina má normální inteligenci, ale mohou trpět poruchami učení nebo jinými psychickými onemocněními.

## TRIPLE X (XXX) A SYNDROM XYY

Děti s těmito onemocněními jsou vyššího vzrůstu a obvykle mají normální inteligenci. Některé mohou mít problémy s učením nebo psychické poruchy. Tato onemocnění nejsou spojena s vrozenými vadami a v některých případech nemusejí být diagnostikována. Lidé s těmito onemocněními mají normální reprodukční schopnosti.

Tato nejčastější onemocnění jsou stanovena pomocí testu MaterniT21 PLUS. Tímto testem mohou být odhalena také některá méně častá onemocnění, jejichž závažnost můžete konzultovat se svým lékařem. Je třeba mít na paměti, že neexistuje žádný test, který by dokázal odhalit všechny vrozené vady popsané v literatuře. I když jsou výsledky testu MaterniT21 PLUS velmi přesné, tento test není považován za diagnostický. Výhody a možnosti testu konzultujte se svým ošetřujícím lékařem.

## DALŠÍ ZDROJE INFORMACÍ

**Global Down Syndrome Foundation**  
3300 East First Avenue, Suite 390, Denver, CO 80206  
T 303.468.6667 [www.globaldownsyndrome.org](http://www.globaldownsyndrome.org)

**Klinefelter Syndrome & Associated Disorders (KS&A)**  
P.O. Box 872, Pine, CO 80470-0872  
T 888.999.9428 F 303.838.0753 [www.genetic.org](http://www.genetic.org)

**March of Dimes**  
1275 Mamaroneck Avenue, White Plains, NY 10605  
T 914.997.4488 [www.marchofdimes.com](http://www.marchofdimes.com)

**National Down Syndrome Congress**  
30 Mansell Court, Suite 108, Roswell, GA 30076  
T 800.232.NDSC (6372), 770.604.9500 [www.ndsccenter.org](http://www.ndsccenter.org)

**National Down Syndrome Society**  
666 Broadway, 8th Floor, New York, NY 10012  
T 800.221.4602 [www.ndss.org](http://www.ndss.org)

**National Society of Genetic Counselors**  
401 N. Michigan Avenue, 22nd Floor, Chicago, IL 60611  
T 312.321.6834 [www.nsgc.org](http://www.nsgc.org)

**SOFT USA (Society for Trisomy 13, 18 and Related Disorders)**  
2982 South Union Street, Rochester, NY 14624  
T 800.716.SOFT (7638), 585.594.4621 [www.trisomy.org](http://www.trisomy.org)

**Trisomy 18 Foundation**  
4491 Cheshire Station Plaza, Suite 157, Dale City, VA 22193  
T 810.867.4211 (Mon–Fri 9am–5pm ET) [www.trisomy18.org](http://www.trisomy18.org)

**Turner Syndrome Society**  
11250 West Road, Suite #G, Houston, TX 77065  
T 800.365.9944, 832.912.6006 F 832.912.6446  
[www.turnersyndrome.org](http://www.turnersyndrome.org)



Pro více informací kontaktujte svého ošetřujícího lékaře nebo navštivte internetové stránky [sequenom.com/laboratories](http://sequenom.com/laboratories).