

**neoBona®** -prenataaliseulontatesti on laboratoriossa kehitetty, ei-invasiivinen raskauden aikainen seulontatesti, joka analysoi soluvapaata (istukasta peräisin olevaa) DNA:ta äidin veressä käyttäen DNA:n massiivista rinnakkaissekvensointia tiettyjen kromosomipoikkeavuuksien riskin arvioimiseksi sikiössä. On suositeltavaa, että lääkäri tai perinnöllisyystieteeseen erikoistunut henkilö antaa perinnöllisyysneuvontaa ja selittää seulontatestin, sen tuloksen sekä mahdolliset vaikutukset.

**neoBona®** -prenataaliseulontatesti suoritetaan hyödyntämällä DNA:n massiivista rinnakkaissekvensointia, missä DNA:n juosteiden sekvensointi tehdään samanaikaisesti fragmentin molemmista päistä (paired-end menetelmä) ja määrittämällä sikiöperäinen fraktio. Testi suoritetaan SYNLAB:n laboratoriossa Euroopassa. Testissä määritellään 21-, 18- ja 13-trisomian riski sikiössä, sekä myös sikiön sukupuoli, jos näin on pyydetty. 'Trisomia' -termiä käytetään kuvaamaan tietyn kromosomin epätyypillistä esiintymistä kolmena kopiona normaalista odotetun kahden sijasta:

- **21-trisomia** johtuu ylimääräisestä 21-kromosomin kopiosta; se aiheuttaa Downin oireyhtymän, joka diagnosoidaan noin yhdellä 750 vastasyntyneestä. Downin oireyhtymää sairastavilla lapsilla saattaa olla lievää henkistä kehitysvammaisuutta, sydänvikoja ja/tai muita vaivoja.
- **18-trisomia** johtuu ylimääräisestä 18-kromosomin kopiosta; se aiheuttaa Edwardsin oireyhtymän, joka diagnosoidaan noin yhdellä 7000 vastasyntyneestä. Suurin osa näistä raskauksista päättyy itsestään tapahtuvaan keskenmenoon. Edwardsin oireyhtymälle on ominaista vaikea henkinen kehitysvammaisuus ja laaja joukko epämuodostumia; suurin osa sairaista vauvoista menehtyy ensimmäisen elinvuotensa aikana.
- **13-trisomia** johtuu ylimääräisestä 13-kromosomin kopiosta; se aiheuttaa Pataun oireyhtymän. Pataun oireyhtymää sairastavilla vauvoilla on vaikea henkinen kehitysvammaisuus, heillä saattaa esiintyä vaikeita synnynnäisiä sydämen epämuodostumia ja muita patologioita, ja vauvat harvoin elävät yli yhden vuoden ikäiseksi. On arvioitu, että yhdellä 15 000:sta vastasyntyneestä on Pataun oireyhtymä.

**neoBona® Advanced** -prenataaliseulontatesti suoritetaan hyödyntämällä DNA:n massiivista rinnakkaissekvensointia, missä DNA:n juosteiden sekvensointi tehdään samanaikaisesti fragmentin molemmista päistä (paired-end menetelmä), ja määrittämällä sikiöperäinen fraktio. Tämä vaihtoehto suoritetaan SYNLAB:n laboratoriossa Euroopassa. Testi määrittelee 21-, 18- ja 13-trisomian riskin sikiössä ja myös arvioi X- ja Y-kromosomit tarjoten näin tietoa mahdollisesta sikiön sukupuolikromosomien aneuploidista.

- **Sukupuolikromosomien (X, Y) aneuploidiat (SCA)** liittyvät erilaisiin vaivoihin, kuten Turnerin oireyhtymään ja Klinefelterin oireyhtymään. Näiden kliiniset seuraukset ovat yleensä paljon lievempiä kuin yllä mainittujen trisomioiden kohdalla ja useimmat SCA-tapaukset ovat yhteensopivia tavallisen elinajanodotteen kanssa ja jäävät usein diagnosoimatta.

Täyttääkseen **neoBona®** -seulonnan ehdot, potilaiden raskausajan täytyy olla yli 10 raskausviikkoa (10 viikkoa + 0 päivää) luonnollisesta tai koeputkikihedelmöityksestä (IVF) johtuvassa yksisikiöisessä tai kaksosraskaudessa (1 tai 2 sikiötä), mukaan lukien munasolun luovutuksen jälkeiset raskaudet. Potilaat, joilla on yli kaksi sikiötä, eivät täytä ehtoja. Seulontaa voidaan käyttää katoavissa kaksosraskauksissa tai selektiivisessä moniraskauden keskeytyksessä, vaikkakin näissä tapauksissa saattaa olla kasvanut väärien positiivisten tai negatiivisten tulosten riski.

Täyttääkseen **neoBona® Advanced** -seulonnan ehdot, potilaiden raskausajan täytyy olla yli 10 raskausviikkoa (10 viikkoa + 0 päivää) luonnollisesta tai koeputkikihedelmöityksestä (IVF) johtuvassa yksisikiöisessä raskaudessa, mukaan lukien munasolun luovutuksen jälkeiset raskaudet. Potilaat, joilla on enemmän kuin yksi sikiö, eivät täytä ehtoja. Terveystieteiden tarjoajasi on päättänyt, että tämä seulonta on sopiva sinulle.

**neoBona®** on seulontatesti, eikä sitä ole tarkoitettu tai laillistettu diagnostiseksi testiksi, mosaiikkirisomioiden, osittaisten trisomioiden tai translokaatioiden havaitsemiseksi. Koska se on seulontatesti, **neoBonassa** on rajoituksensa, mukaan lukien väärät negatiiviset ja positiiviset tulokset. Sikiöt, joilla on tavallinen euploidi määrä kromosomeja (ei-trisominen), saatetaan ajoittain luokitella "yhdenmukaiseksi trisomian läsnäolon suhteen" (väärä positiivinen tulos). Tutkimustulos, joka on "yhdenmukainen trisomian läsnäolon suhteen" ja/tai muiden kromosomipoikkeavuuksiin viittaavien indikaattorien kanssa, tulee aina varmistaa invasiivisella raskaudenaikaisella diagnoosilla (esim. lapsivesitutkimuksella) ja sikiön karyotyypianalyysillä sekä tarvittaessa ultraäänitutkimuksella. On myös huomioitava että kaikkia trisomioita ei havaita; harvinaisissa tapauksissa sikiö, jolla on aneuploidia, voidaan luokitella "yhdenmukaiseksi aneuploidian puuttumisen suhteen" (väärä negatiivinen tulos). Normaalit seulontatulos ei karsi mahdollisuutta sikiön muihin kromosomipoikkeavuuksiin tai synnynnäisiin vaivoihin eikä takaa tervettä sikiötä.

**neoBona®**-seulonnan tulosta on aina tulkittava muiden kliinisten tulosten valossa ja on suositeltavaa, että terveydenhoidon ammattilainen ilmoittaa tuloksen tilanteeseen sovitussa konsultaatiossa.

Testitulokset luottamukselliset. Tulokset luovutetaan vain lääkärillesi tai muulle lääketieteelliseen hoitoosi osallistuvalla ammattilaisella, jollei pätevä juridinen tai hallinnollinen taho vaadi ja tarvitse tätä tietoa lain tai sovellettavan lainsäädännön nojalla. SYNLAB DIAGNOSTICOS GLOBALES SA ei tarjoa itse suoraan perinnöllisyysneuvontaa potilaille. Joskus tulos saattaa viivästyä tai saatetaan tarvita toinen näyte. Vaikkakin epätavallista, on aina mahdollista, ettei analyysi onnistu näytteen sikiöperäisen geneettisen materiaalin niukkuuden takia.

Kliinisten laboratoriodien parhaiden käytäntöjen ja laatustandardien mukaan potilas hyväksyy, että SYNLAB DIAGNOSTICOS GLOBALES SA ja muut SYNLAB-ryhmän yritykset EU:ssa ja Sveitsissä voivat käyttää jäljelle jäänyttä näytettä ja kliinisiä taustatietoja anonymisoidussa muodossa (jollei sovellettava lainsäädäntö sitä kiellä) tutkimus- tai laadunvarmistustarkoituksiin. Tämän kaltaiset käyttötarkoitukset saattavat johtaa kaupallisten tuotteiden ja palveluiden kehittämiseen. Sinulle ei ilmoiteta yksityiskohtaisista käyttötarkoituksista etkä tule saamaan korvausta näistä käyttötarkoituksista. Kaikki tämän kaltaiset käyttötarkoitukset tulevat aina noudattamaan sovellettavaa lainsäädäntöä.