



Sonic  
Genetics

Quality is in our DNA

# 无创产前检测

提供给患者的信息

harmony®  
PRENATAL TEST

现在包括染色体22q11.2缺失





# 恭喜您怀孕了

怀孕可引发各种各样的情绪，从快乐、兴奋到对正在发育的胎儿健康的焦虑。

在您怀孕期间，您会阅读和听到关于一系列检测的信息，这可以帮助您确定您正在成长的胎儿的健康状况。这些检测—被称为孕早期筛查(FTS)—包括母体血液检测和超声波。这些检测可能显示胎儿出现某种异常的可能性较高，在这种情况下，医疗人员可能会对您进行侵入性操作，如绒毛膜取样术(CVS)或羊水穿刺。这些侵入性操作直接检查胎儿的DNA或染色体，但它们确实可以带来流产的风险。一种新型筛查方法—无创产前检测(NIPT)已经研发成功。这是一项血液筛查检测，比传统的筛查方法具有多得多的准确性。Sonic Genetics提供的无创产前检测称为Harmony。

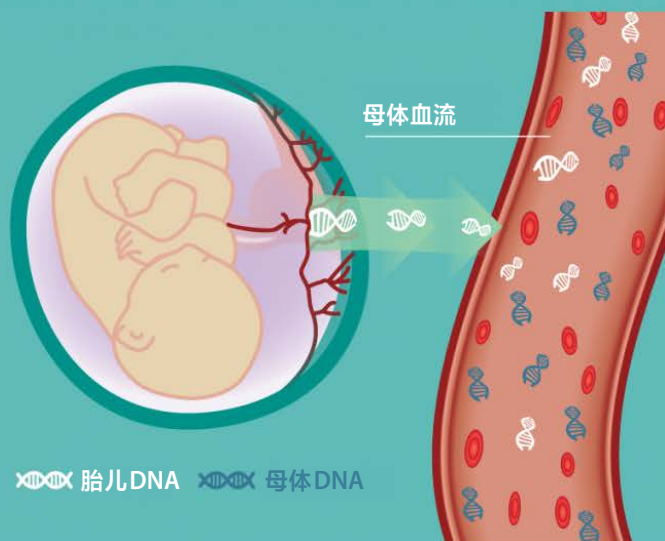
# harmony®

PRENATAL TEST

## 什么是无创产前检测？

当您怀孕时，您的血液中含有胎儿的DNA片段。

无创产前检测分析血液样本中的DNA来评估21-三体综合征(唐氏综合征)、18-三体综合征(爱德华氏综合征)和13-三体综合征(帕套综合征)，以及在有要求时评估染色体22q11.2缺失(迪格奥尔格综合征)。虽然某些基因病变有家族遗传性，但这些染色体异常通常没有遗传性。它们可发生于任何妊娠。虽然这些疾病的发病率随着年龄增加而增加，大多数患有唐氏综合征的婴儿出生时其母亲不满35岁。



## Sonic Genetics 提供 Harmony 产前检测

### 在澳洲进行检测

### 早期答案

无创产前检测是一种单项血液检测，可以早在怀孕 10 周或在之后的孕期完成。

### 高精确度的检测使信心倍增

Harmony 产前检测是为数不多的、包括测量存在于母亲血液中的胎儿 DNA 数量的产前筛查检测之一。这项必需的检测用以确保有足够的胎儿 DNA 以保证检测结果的准确性。

### 临床验证的效果

2015 年 4 月，新英格兰医学杂志 (NEJM) 发表了一项研究，分析了一组来自不同国家，有着不同年龄和风险的 15,000 多名孕妇所作的 Harmony 产前检测的效果。这是有史以来发表的最大的 NIPT 研究之一，显示无创产前检测明显优于目前的 21-三体综合征 (唐氏综合征) 的筛查标准。

### 最大限度地减少侵入性操作的需要和相关风险

无创产前检测的准确性意味着需要进行侵入性检测 (如绒毛膜取样术或羊水穿刺) 的女性人数将大大减少。尽管如此，如果无创产前检测得到高概率结果，建议通过羊水穿刺或绒毛膜取样术进行确诊检测。

## 在 NEJM 研究中的检出率

被正确鉴定的出现 21-三体综合征 (唐氏综合征) 的妊娠:

Harmony (38 例中有 38 例)	>99%
孕早期筛查 (38 例中有 30 例)	79%

Harmony 将所有出现 21-三体综合征 (唐氏综合征) 的妊娠正确鉴定为高概率。孕早期筛查未能将 38 例出现 21-三体综合征 (唐氏综合征) 妊娠中的 8 例鉴定为高概率。

出现 21-三体综合征 (唐氏综合征)，但未得到鉴定的妊娠:

Harmony	15,794 例中有 0 例
孕早期筛查	14,949 例中有 8 例

在 Harmony 确定为低概率的 15,794 例妊娠中，没有一例出现 21-三体综合征 (唐氏综合征)，即在 15,794 次低概率的结果中，没有一例是出现 21-三体综合征的妊娠。在孕早期筛查中鉴定为低概率的 14,949 例妊娠中，有 8 例出现 21-三体综合征 (唐氏综合征)，即 1,869 例低概率结果中就有一例是出现 21-三体综合征的妊娠。

无 21-三体综合征 (唐氏综合征) 但被错误鉴定的妊娠:

Harmony	15,803 例中有 9 例
孕早期筛查	15,803 例中有 854 例

在 15,803 例无 21-三体综合征 (唐氏综合征) 的妊娠中，Harmony 正确地鉴定出 99.9% 为 21-三体综合征低概率。孕早期筛查只正确鉴定 95% 为低概率。

## 常见问题

### 什么是三体综合征或染色体缺失？

- ▶ 三体综合征是一种染色体病变，是指某个特定染色体有三个拷贝而不是应该有的两个拷贝。
- ▶ 染色体缺失是指缺少一条染色体。

### Harmony 筛查什么？

Harmony 筛查最常见的染色体病变 — 21- 三体综合征 (唐氏综合征)、18- 三体综合征 (爱德华氏综合征)、13- 三体综合征 (帕套综合征)，以及在有要求时，检测染色体 22q11.2 缺失 (迪格奥尔格综合征)。

### Harmony 检测胎儿的性染色体吗？

女性有两条 X 染色体，男性有一条 X 和一条 Y 染色体。Harmony 产前检测可以选择性筛查由于 X 或 Y 染色体的额外或缺失拷贝而引起的疾病。如果有要求，Harmony 产前检测也可以报告胎儿的性染色体。但是，这不是检测的预期目的。如果由于检测的生物学局限性而不能确定胎儿性别，则重复检测也不会改变其结果，而且退款也是不合适的。

### Harmony 可以用于双胞胎吗？

是的，Harmony 产前检测可用于双胞胎妊娠的 21-、18- 和 13- 三体综合征和胎儿性染色体的检测。检测可以判断双胞胎是否都是女孩或者至少其中一胎是男孩。它不能判断双胞胎是否都是男孩，或者是一胎男孩和一胎女孩。在双胞胎妊娠中，检测性染色体异常或 22q11.2 缺失是不可能的。Harmony 产前检测不适用于三胞胎或多胎妊娠。

### Harmony 可以用于体外授精 (IVF) 的怀孕吗？

是的，Harmony 产前检测可用于自我受孕和捐赠卵子的怀孕。

### 我将如何得到我的结果？

您的结果报告将传送给您的医生。检测结果将为您提供一个明确的答案，说明您的妊娠出现任何所筛查的遗传病的可能性。如果检测结果显示这些疾病的概率很低，则意味着所筛查的疾病未被检测到。如果检测结果显示出现任何一种疾病的可能性很高，我们建议进一步进行确诊检测。

### 如果结果表明是一种常见的染色体异常，要怎么办呢？

遗传咨询有助于您了解检测结果意味着什么。如果您的 Harmony 结果显示染色体异常的可能性较高 (包括 22q11.2 缺失)，那么 Sonic Genetics 可免费为已经直接向我们预付费用的患者提供独立的、有资格的遗传咨询师服务。有关如何得到该服务的详细信息将与检测结果报告一起发送给您的医生。

### Harmony 的价格是多少？

目前的价格可在我们的网站上查到 — [www.sonicgenetics.com.au/nipt/pricing](http://www.sonicgenetics.com.au/nipt/pricing)

### 需要多久时间？

您的血液检测结果可在 5 - 8 个工作日内获得。

### 它总是有效吗？

偶尔，由于生物学局限性，比如母体血液中的胎儿 DNA 含量低而无法获得结果，则需要进行免费的重复检测。大约 1% 的患者可能无法获得结果，如果您已经预先付款给当地的 Sonic Genetics 病理服务公司，您将在提出要求时获得全额退款。Harmony 产前检测的目的是筛查常见的染色体异常。提供这项检测结果意味着检测达到了预期目的。在这种情况下，如果胎儿性别或性染色体异常的检测没有结果，则不予退款。

## Harmony产前检测结果的三个步骤

### 1 在怀孕10周或之后，进行血液检测。

约见您的医生，他们将填写Harmony无创产前检测申请表，然后在我们众多的澳洲各地的血液采集中心之一让医务人员采集您的血液样本。需要支付预付款，目前的定价和采集中心位置可在我们的网站上查到。

### 2 您的血液样本将由Sonic Healthcare遗传学实验室在Sullivan Nicolaides Pathology (SNP) 处理。

### 3 您的结果将在血液样本采集后的5 - 8个工作日发送给您的医生\*。

\*在极少数情况下(少于3%)，实验室无法从第一个样本中获得结果。这可能发生在没有足够胎儿DNA的样本中。可能需要进一步检测(无需额外费用)，因此可能会延迟检测结果。

## 为什么选择Sonic Genetics进行无创产前检测？

- 我们的母公司Sonic Healthcare是澳洲最大的诊断服务公司。我们拥有丰富的经验在全国范围内提供基因检测 — 拥有医学主导实践的专业知识。
- 我们拥有澳洲最大的血液采集网络，因此您可以选择到最方便的地点进行血液样本采集。
- Sullivan Nicolaides Pathology的遗传学实验室是世界上第三个提供Harmony产前检测的实验室。Sonic Genetics的所有检测均在澳洲进行，而不是送往海外。
- 我们的系统确保您的血液样本得到尽快处理，让您的医生尽早收到您的结果报告。
- Sullivan Nicolaides Pathology (SNP) 得到NATA认证，可进行Harmony产前检测。SNP为Sonic Genetics和Sonic Healthcare集团提供Harmony检测。我们按照澳洲检测标准工作，这意味着您可以确保得到高质量及准确的结果。



欲了解更多信息，包括科学和同行评议的出版物，请参阅我们的网站  
[www.sonicgenetics.com.au/nipt](http://www.sonicgenetics.com.au/nipt) 或联系我们：

**电话** 1800 010 447 | **电邮** [info@sonicgenetics.com.au](mailto:info@sonicgenetics.com.au)

---

### **Sonic Genetics**

14 Giffnock Avenue, Macquarie Park, NSW 2113, Australia  
[www.sonicgenetics.com.au](http://www.sonicgenetics.com.au)

基于无细胞DNA分析的无创产前检测不具有诊断性；结果应该通过诊断检测来确认。在作出任何治疗决定之前，所有女性都应该与医疗人员讨论她们的结果，他们可以推荐合适的确诊检测。Harmony产前检测由Ariosa Diagnostics开发。在澳洲范围内，Sonic Genetics在得到全国检测机构协会(NATA)认可的Sullivan Nicolaides Pathology (SNP)实验室进行Harmony产前检测。Harmony产前检测包含在澳洲治疗用品注册(Australian Register of Therapeutic Goods)中。

© 2018 Roche Diagnostics.

HARMONY PRENATAL TEST 和 HARMONY 是 Roche 公司的商标。所有其它商标均为其各自所有者的财产。