



有关*Generation*[®]的准父母指南

Generation[®]

a new era in prenatal testing

产前检测的新时代

非侵入性产前检测

1800 822 999



Western[®]
Diagnostic
PATHOLOGY

产前筛查的革命性进步

什么是**Generation**®非侵入性产前检测?

非侵入性产前检测(NIPT)是产前筛查的一项革命性进步,可以在母血中检测胎盘的遗传物质(DNA)。过去,检测胎儿的DNA需要更加侵入性的方法,例如羊膜穿刺或胎盘活组织检查,这对母亲和宝宝来说是有风险的。非侵入性产前检测是一种简单且高度准确的测试,可有助于避免更多侵入性产前检测技术。

Generation® 通过简单的验血即可筛查可能影响宝宝未来健康的最常见的染色体异常。**Generation**® 非侵入性产前检测可在单胎和双胞胎妊娠早期,怀孕10周时进行检测。

在特别的情况下,医生可能会推荐进行**Generation**® Plus检测,以额外检测染色体微缺失。

Generation® 测试如何发挥作用?

在怀孕期间,宝宝的一些DNA会从胎盘中进入母血。从母亲身上抽取血液样本,通过**Generation**®非侵入性产前检测来检测这种DNA以确定怀孕期间的某些染色体状况。**Generation**®检测采用更深入的科学方法,使用称为“大规模平行测序”的先进技术分析每个样本的数百万个DNA片段,准确计算存在的染色体数量,并确定宝宝的染色体中是否有过多或过少的染色体。

Generation® 测试适合我吗？

Generation®测试为准父母提供了一个新选择，可以简单准确地在孕早期（10周时）获得有关正在发育的胎儿健康状况的重要信息，且对怀孕风险极小或没有风险。

如果有以下情况，可以选择此项筛查测试：

- 分娩时年满35岁或以上（怀双胞胎者32岁或以上）
- 血清筛查异常或阳性
- 超声波显示胎儿生长和/或发育问题或异常
- 有个人或家族病史提示染色体疾病（例如唐氏综合症）

澳大利亚和国际医学学会的临床最佳实践指南建议所有怀孕女性，无论风险状况如何，都要有机会讨论和选择非侵入性产前检测和其他可用的产前筛查和诊断检测^{1,2,3,4,6,7,8}。

Generation® 测试可以检测哪些疾病？

染色体通常成对出现。健康人有23对染色体，其中一对决定性别。男性通常有一对XY性染色体，女性通常有一对XX性染色体。任何多余或缺失都会导致精神或身体残疾，只不过严重程度不同。

Generation®非侵入性产前检测查找过少（缺失）或过多（多余）的染色体数量，这些异常通常与以下残疾有关。检测出的最常见的包括21号染色体（唐氏综合征）、或18号染色体（爱德华氏综合征）或13号染色体（帕陶氏综合征）的三体综合征以及性染色体数量异常，所有这些都可以通过**Generation®**检测准确地检测出来。

为什么选择**Generation**®测试?

与类似检测相比, **Generation**®产前检测提供准确、几近于诊断的信息, 而非计算机或风险评分, 而且没有侵入性手术可能带来的并发症风险。

✓ 简单

从手臂抽一管血;

✓ 方便

可以从怀孕10周开始在我们的取样中心抽血;

✓ 准确^{1,2,5}。

	检测到的灵敏度	检测到的特异度
三倍体 21	99.1%	99.9%
三倍体 18	98.3%	99.9%
三倍体 13	98.2%	99.9%
单倍体 X	95.0%	99.0%
XX	97.6%	99.2%
XY	99.1%	98.9%

✓ 在澳大利亚检测

Generation®检测在澳大利亚进行。

(**Generation**® Plus 测试在加利福尼亚州进行)。

✓ 可靠

具有任何非侵入性产前检测 (0.1%) 的最低检测失败率;

我们的经验*

<0.1%

检测失败率

✓ 快速

您的医疗保健服务提供者将在样本采集后5-7天内收到 **Generation**®检测结果^{**}。对于额外检测染色体微缺失的 **Generation**® Plus检测, 由于样本要运至加利福尼亚州, 结果报告要在采集后9-14天提供。

* 基于内部检测数据。

** 偏远地区取样中心需要的时间可能稍长。

根据对**Generation**[®]检测质量和经过验证的科学性能的谨慎评估, Genomic Diagnostics公司选择**Generation**[®]进行检测开发。

Generation[®]产前检测的表现已在许多大型研究中进行了评估和发表, 包括60多家美国领先的医学研究和教学机构的3.4万多名患者的临床经历¹。这些研究结果随后在其他研究^{2、3、4}中得到了推广, 包括《新英格兰医学杂志》, 这是最负盛名的国际医学期刊之一。这些研究发现, 在常规临床条件下, 该检测的表现明显优于常规检测, 4000个检测中约有1个假阴性结果, 500个检测中约有1个假阳性结果, 而且是任何非侵入性产前检测中检测失败率最低的。

检测由经认证的澳大利亚化验室进行, 且会在接下来的几个月内接受全面的监管评估。

检测结果将如何报告?

检测报告将包括染色体21、18、13、X和Y的两种可能结果之一。

1 未检测到非整倍体[†]
表示发现了预期的染色体数量。

2 检测到非整倍体[†]
表示已鉴定出某条染色体的数量过多或过少。
建议进行诊断测试加以确认, 并与医生讨论。

正常**Generation**[®]检测结果是否意味着我的宝宝会非常健康?

Generation[®]和**Generation**[®] Plus产前检测是高度准确的、先进的非侵入性筛查方法。但是, 没有哪种检测方法可以保证宝宝不会有任何疾病。

该项检测不检测或报告婴儿可能存在的所有遗传和非遗传问题。

[†] 性染色体非整倍体检测仅适用于单胎妊娠。

如何安排检测?

1. 预约看医生并讨论 **Generation**[®]非侵入性产前检测。
2. 与医生一起填写申请表 (请访问 www.generationNIPT.com.au)。
3. 致电1800 822 999 联系我们的客户服务团队, 预付并确定最便利的 **Generation**[®] 取样中心。
4. 在预约时间带上申请表。抽血后血样会被送至化验室进行检测。
5. 化验室进行 **Generation**[®]非侵入性产前检测。
6. 检测结果将提供给您您的医生。



Medicare或私人医疗保险是否承担 **Generation**®产前检测的费用?

Generation® 产前检测不符合 Medicare 回扣资格。请致电我们的客户服务团队 1800 822 999 在样本采集之前支付染色体 13、18、21 和性染色体的 **Generation**® 检测费用。

参考资料

1. Bhatt S, Parsa S, Snyder H, et al. Clinical Laboratory Experience with Noninvasive Prenatal Testing: Update on Clinically Relevant Metrics. ISPD 2014 poster.
2. Bianchi DW, Platt LD, Goldberg JD, et al. Genome-wide fetal aneuploidy detection by maternal plasma DNA sequencing. *Obstet Gynecol.* 2012;119:890-901.
3. Futch T, Spinosa J, Bhatt S, de Feo E, Rava RP, Sehnert AJ. Initial clinical laboratory experience in non-invasive prenatal testing for fetal aneuploidy from maternal plasma DNA samples. *Prenat Diagn.* 2013;33:569-574.
4. Bianchi DW, Parker RL, Wentworth J et al. DNA Sequencing versus Standard Prenatal Aneuploidy Screening. *N Engl J Med* 2014; 370:799-808.
5. Verinata Health, Inc. (2012) Analytical Validation of the veriFi Prenatal Test: Enhanced Test Performance For Detecting Trisomies 21, 18 and 13 and the Option for Classification of Sex Chromosome Status. Redwood City, CA.
- 6) RANZCOG Statement on Prenatal screening and diagnosis of chromosomal and genetic abnormalities in the fetus in pregnancy C-Obs 59. Endorsed by RANZCOG: March 2015
- 7) ACOG Committee on Practice Bulletins. (2007) ACOG Practice Bulletin No. 77: screening for fetal chromosomal abnormalities. *Obstet Gynecol.* 109(1):217-227.
- 8) Society for Maternal-Fetal Medicine (SMFM) Publications Committee. #36: Prenatal aneuploidy screening using cell-free DNA. *Am J Obstet Gynecol.* 2015; S0002-9378(15)00324-5.

由于本手册包含的只是一般性教育信息，因此在将本手册中的信息用于特定情况之前，应寻求医生的专业建议。在未事先获得专业建议的情况下，不应依赖本手册中包含的任何信息。价格在印刷时是正确的，如有更改，恕不另行通知。





Generation[®]
a new era in prenatal testing
产前检测的新时代

Generaton[®] 非侵入性产前检测

- 简单单管血液检查
- 无侵入性手术的风险 (羊膜穿刺术/ 绒毛膜取样)
- 非侵入性产前检测中检测失败率最低
- 快速结果 - 结果通常在采样后5-7天内可提供您的医生 (Generaton[®] Plus 结果在采样后9-14天提供)。

欲了解有关Generaton[®] 产前检查的更多信息请致电
1800 822 999或访问www.generationNIPT.com.au



Western[®]
Diagnostic
PATHOLOGY

Specialist Diagnostic Services 有限公司 ABN 84 007 190 043
病理化验所管理局 (APA) 经营名称为Dorevitch Pathology。