

- ▶ **Eenvoudig**
  - ▶ **Veilig**
  - ▶ **Accuraat**
- voor u en uw zwangerschap.**

De Harmony Prenatal Test is een vroege en accurate test voor downsyndroom en andere trisomieën. De test kan ook het geslacht van de foetus en afwijkingen in de geslachtschromosomen (X,Y) ontdekken.



**Ariosa**<sup>®</sup>  
DIAGNOSTICS

Ariosa, Harmony en Harmony Prenatal Test zijn handelsmerken van Ariosa Diagnostics, Inc.  
© 2013 Ariosa Diagnostics, Inc.  
Alle rechten voorbehouden.



**Harmony**<sup>™</sup>  
PRENATAL TEST

**Een eenvoudig, veilig bloedonderzoek dat uiterst gevoelige resultaten geeft**

	Detectiepercentage	Percentage foutpositieve uitslagen
<b>T21</b>	<b>&gt;99%</b>	<b>&lt;0,1%</b>
<b>T18</b>	<b>&gt;98%</b>	<b>&lt;0,1%</b>
<b>T13</b>	<b>8/10</b>	<b>&lt;0,1%</b>

X en Y-analyse biedt >99% nauwkeurigheid voor het geslacht van de foetus. Deze analyse kan ook het risico voor afwijkingen van de geslachtschromosomen evalueren, waarbij de testprestatie varieert volgens het type gedetecteerde afwijking.<sup>11</sup>

**De Harmony Prenatal Test werd ontwikkeld en wordt als laboratoriumonderzoek uitgevoerd door Ariosa Diagnostics, een door CLIA gecertificeerd en door CAP geaccrediteerd klinisch laboratorium.**

1. U.S. National Library of Medicine. Genetics Home Reference. Down Syndrome. <http://ghr.nlm.nih.gov/condition/downsyndrome>. Bezocht op 12 juli 2012.
2. U.S. National Library of Medicine. Genetics Home Reference. Trisomy 18. <http://ghr.nlm.nih.gov/condition/trisomy-18>. Bezocht op 12 juli 2012.
3. U.S. National Library of Medicine. Genetics Home Reference. Trisomy 13. <http://ghr.nlm.nih.gov/condition/trisomy-13>. Bezocht op 12 juli 2012.
4. <http://carta.anthropogeny.org/moca/topics/sex-chromosomeaneuploidies>. Bezocht op 21 februari 2013.
5. Jones, K. L., & Smith, D. W. (1997). Smith's recognizable patterns of human malformation. Philadelphia: Saunders.
6. Norton, M., Brar, H., Weiss, J., Karimi, A., et al. Non-Invasive Chromosomal Evaluation (NICE) Study: Results of a Multicenter, Prospective, Cohort Study for Detection of Fetal Trisomy 21 and Trisomy 18, *Am J Obstet Gynecol.* (2012), doi:10.1016/j.ajog.2012.05.021.
7. ACOG Practice Bulletin 77. Screening for fetal chromosomal abnormalities. *Obstet Gynecol.* (2007) 109:217-227.
8. ACOG Practice Bulletin 88. Invasive prenatal testing for aneuploidy. *Obstet Gynecol.* 2007;110:1459-1467.
9. Nicolaides KH, Syngelaki A, Ashoor G, et al. Noninvasive prenatal testing for fetal trisomies in a routinely screened first-trimester population. *Am J Obstet Gynecol.* 2012;207:374.e1-6.
10. Ashoor G, Syngelaki A, Nicolaides KH, et al. Trisomy 13 detection in the first trimester of pregnancy using a chromosome-selective cell-free DNA analysis method, *ULTRASOUND Obstet Gynecol.* (2012), DOI: 10.1002/uog.12299.
11. Niet-gepubliceerde gegevens.



**Een niet-invasief onderzoek voor bepaling van het risico van chromosoomafwijkingen zoals downsyndroom, met optionele foetale geslachtsbepaling en analyse van afwijkingen van de geslachtschromosomen (X,Y).**

**Vraag het aan uw zorgverlener**

De volgende informatie is beschikbaar gesteld om u te informeren over de Harmony Prenatal Test. Bespreek dit met uw medische zorgverlener voordat u besluit of de Harmony Prenatal Test geschikt is voor u.



### Wat is een trisomie?

De mens heeft 23 chromosoomparen; dit zijn DNA-strengen en eiwitten die genetische informatie bevatten. Trisomie is een chromosomale aandoening die ontstaat wanneer een bepaald chromosoom drie exemplaren heeft in plaats van de verwachte twee.

**Trisomy 21** ontstaat door een extra exemplaar van chromosoom 21. Het is de meest voorkomende trisomie bij de geboorte. Trisomie 21 veroorzaakt het downsyndroom, dat gepaard gaat met een lichte tot matige verstandelijke handicap en dat ook kan leiden tot spijsverteringsproblemen en aangeboren hartafwijkingen. Downsyndroom komt naar schatting voor bij 1 op elke 740 pasgeborenen.<sup>1</sup>

**Trisomie 18** wordt veroorzaakt door een extra exemplaar van chromosoom 18. Trisomie 18 veroorzaakt edwardssyndroom en gaat gepaard met een hoog percentage miskramen. Baby's die met edwardssyndroom worden geboren, kunnen verschillende medische aandoeningen en een kortere levensverwachting hebben. Edwardssyndroom komt naar schatting voor bij 1 op elke 5000 pasgeborenen.<sup>2</sup>

**Trisomie 13** wordt veroorzaakt door een extra exemplaar van chromosoom 13. Trisomie 13 veroorzaakt patau'syndroom en gaat gepaard met een hoog percentage miskramen. Baby's die met trisomie 13 worden geboren, hebben doorgaans ernstige aangeboren hartafwijkingen en andere medische aandoeningen. Ze leven zelden langer dan het eerste levensjaar. Trisomie 13 komt naar schatting bij ongeveer 1 op alle 16.000 pasgeborenen voor.<sup>3</sup>

### Afwijkingen van de geslachtschromosomen.

De geslachtschromosomen (X en Y) maken ons mannelijk of vrouwelijk. Aandoeningen van de X en Y chromosomen doen zich voor wanneer er een ontbrekend, extra, of onvolledig exemplaar van een van de geslachtschromosomen bestaat. De Harmony-test met X,Y-test kan het risico van XXX, XYY, XXY, XXY (klinefeltersyndroom), en van monosomie X (turnersyndroom) bepalen. De ernst van deze afwijkingen kan aanzienlijk variëren, maar de meeste personen hebben geen of lichte lichamelijke of gedragskenmerken. Bent u geïnteresseerd in deze optionele test? Praat met uw medische zorgverlener om te zien of deze test geschikt is voor u.<sup>4,5</sup>

### Wat zal de Harmony Prenatal Test mij en mijn medische zorgverlener vertellen?

De Harmony Prenatal Test bepaalt het risico van foetale trisomie 21, 18 en 13 door het relatieve aantal chromosomen in het bloed van de moeder te meten. De Harmony-test bepaalt het risico van trisomie 21, 18 en 13 bij de foetus, maar sluit niet alle foetale afwijkingen uit.

### Waarin verschilt de Harmony Prenatal Test van andere prenatale onderzoeken?

De Harmony prenatale test is gebaseerd op de meest recente ontwikkelingen op het gebied van niet-invasieve prenatale onderzoeken. Het is een eenvoudig en veilig bloedonderzoek dat, zoals in analytisch onderzoek werd aangetoond, het risico van foetale trisomie evalueert.<sup>6</sup>

Andere screeningtests zoals serumbloedonderzoek en echoscopie zijn ook niet-invasief, maar kunnen een percentage tot 5% foutpositieve resultaten hebben en kunnen tot 30% van de gevallen van foetale trisomie 21 missen.<sup>7</sup> Dergelijke tests kunnen onterecht aangeven dat een zwangerschap positief is voor foetale trisomie wanneer het resultaat in werkelijkheid negatief is (een foutpositief resultaat). Of ze kunnen onterecht aangeven dat een zwangerschap negatief is voor foetale trisomie wanneer het resultaat in werkelijkheid positief is (een foutnegatief resultaat). De percentages foutpositieve en foutnegatieve resultaten zijn aanzienlijk lager voor de Harmony-test.

Diagnostische onderzoeken zoals een vruchtwaterpunctie (amniocentese) of vlokkentest (CVS, chorionvillusbiopsie) zijn nauwkeurig voor de detectie van foetale trisomie, maar ze zijn invasief en brengen het risico van verlies van de foetus met zich mee.<sup>8</sup>

The Harmony Prenatal Test detects >99% of fetal trisomy 21 cases at a false positive rate of <0,1%.<sup>6</sup>

### Wie kan een Harmony Prenatal Test krijgen?

De Harmony Prenatal Test kan worden besteld door medische zorgverleners voor vrouwen met een zwangerschap met een gestationele leeftijd van ten minste 10 weken. De Harmony-test is beschikbaar voor alle eenling- of tweelingzwangerschappen, met inbegrip van al degene die het resultaat zijn van IVF. Deze test evalueert niet het risico van mozaïcisme, partiële trisomie of translocaties.

Hebt u nog vragen over de Harmony Prenatal Test? Bespreek deze dan met uw gezondheidszorgteam.

Gratis telefoonnummer: 1-855-9-ARIOSA (855-927-4672)  
[www.harmonytest.com](http://www.harmonytest.com)  
[www.twitter.com/HarmonyPrenatal](https://www.twitter.com/HarmonyPrenatal)  
[www.facebook.com/HarmonyPrenatal](https://www.facebook.com/HarmonyPrenatal)

