

Stačí kvapka
a máte jasno



HIPOKRATES DS

Hlavná 28/7, 929 01 Dunajská Streda
T: +421 0315 543 388

www.hipokratesds.sk | hipokratesds@gmail.com

FETAL ECHO

Masarykova 17/A, 040 01 Košice
T: +421 0905 129 129

www.fetalecho.sk | fetalecho@fetalecho.sk

PRENATAL s.r.o.

Háľkova 3, 010 07 Žilina
T: +421 0904 642 088

www.prenatalzilina.sk | info@prenatalzilina.sk

GPN s.r.o. - Sanatórium Koch

Partizánská 27, 811 03 Bratislava
T: +421 254 640 061(62)

www.sanatoriumkoch.sk | info@gpn.sk

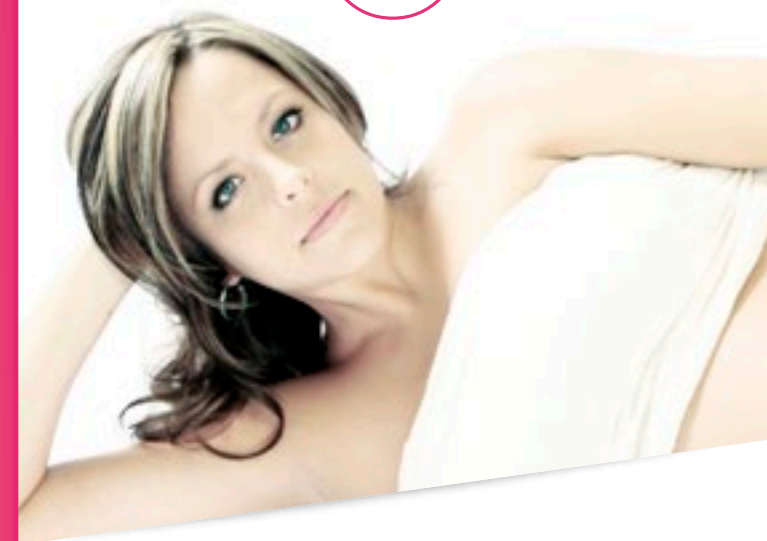
info@prenascan.eu | www.gennet.cz | www.prenascan.eu



PRENASCAN
BGI technology inside

SPOĽAHLIVÉ ZISTENIE
DOWNOVHO SYNDRÓMU PLODU

IBA Z ODBERU KRVI MATKY



PRENASCAN

BGI technology inside

www.prenascan.eu



Neinvasívny genetický test

Trizómia (tri kópie) chromozómov číslo 21, 18 a 13 - sú najčastejšie chromozomálne odchýlky v počte (**aneuploidie**), väčšinou vznikajú náhodne pri počatí. **Chromozómy** sú bloky génov typického tvaru a počtu. Človek má 23 párov chromozómov číslovaných podľa veľkosti: jeden z páru pochádza od matky, druhý od otca. Pohlavné bunky - vajíčka a spermie - majú polovičný počet chromozómov, ktorý sa spája po počatí. Najčastejšou príčinou trizómie je chybné vyvinutá pohlavná bunka s nadpočetným chromozómom. Častejšie táto chyba postihuje vajíčka a jej riziko stúpa s vekom matky. Prebytok rádovo stoviek génov pri trizómii vedie k poruchám celkového vzhľadu, vrodeným chybám rôznych orgánov a oneskorenému duševnému vývoju. V súčasnosti neexistuje ani účinná prevencia ani liečba týchto chorôb a životná prognóza postihnutých je nepriaznivá.

Riziko najzávažnejšej trizómie chromozómu č. 21 (Downov syndróm) k veku matky



V spolupráci s najväčšou spoločnosťou na svete, ktorá sa venuje sekvenovaniu, BGI ponúkame nový neinvasívny prenatalný genetický test, ktorý odhaľuje zmnoženie (trizómiu) chromozómov č. 21 (**Downov syndróm**), č. 18 (Edwardsov syndróm), a č. 13 (Patauov syndróm) plodu priamo z krvi matky bez nutnosti invazívneho vyšetrenia (amniocentézy, CVS). K vyšetrovaniu sa používajú techniky „**sekvenovania novej generácie**“ spojené s bioinformatickou analýzou výsledkov. Táto metóda je neinvasívna, s vysokou senzitivitou bez rizika potratu, či infekcie.

Porovnanie súčasných testov zisťujúcich časté aneuploidie plodu

Posledné publikované údaje overili účinnosť testu u 99,91 % prípadov trizómie č. 21 (Downov syndróm), u 98,79 % trizómie č. 18 (Edwardsov syndróm) a u 98,7 % trizómie č.13 (Patauov syndróm).

Stále teda zostáva - i keď nízke - **riziko falošne negatívneho výsledku** tohto testu. Na druhej strane v prípade pozitívneho výsledku je nutné ho **overiť invazívnym vyšetrením** choriových klčkov (CVS) alebo plodovej vody (AMC).

Výsledky tohto testu môžu byť skreslené ak samotná **matka plodu má chromozomálnu odchýlku**, ak je test vykonaný **v skorom tehotenstve**, kedy ešte nie je v krvi matky dostatok voľnej DNA plodu, u **viacpočetných tehotenstiev** alebo ak má plod vzácnu kombináciu chromozomálnych odchýlok (napr. **chimérizmus, mikroduplikácie, mikrodélácie**).

Výsledky testu môžu byť tiež skreslené **cudzou DNA** ak matka dostala **trasfúziu** alebo je po **transplantácii kmeňových buniek**.

	Screening v 1. trimestri	CVS	Amniocentéza	PRENASCAN
Metóda	neinvasívni	invazívni	invazívni	neinvasívni
Spoľahlivosť	85 %	100 %	100 %	99 %
Týždeň tehotenstva	12-14	12	16	12-20
Výsledok	okamžitě	1-2 týdny	1-2 týdny	2 týdny
Riziko potratu	0 %	0,5-2 %	0,5-1 %	0 %