

Stačí kapka
a máte jasno

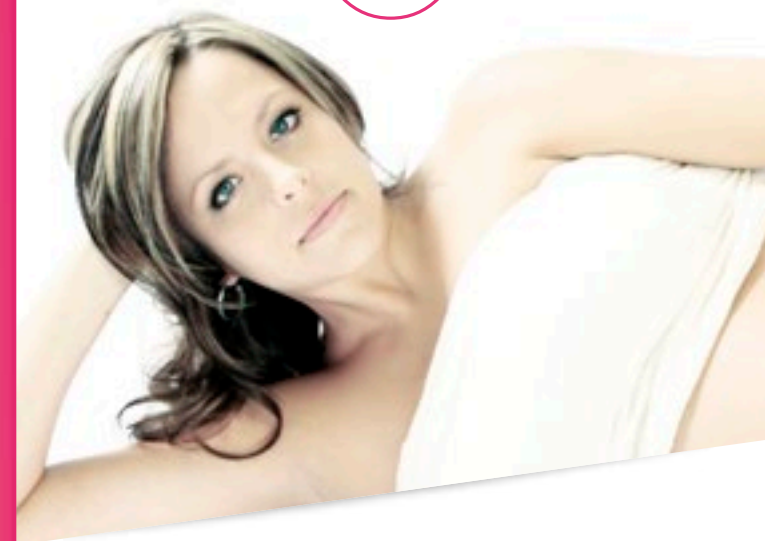


www.prenascan.eu



PRENASCAN
BGI technology inside

SPOLEHLIVÉ ZJIŠTĚNÍ
DOWNOVA SYNDROMU PLODU
POUZE Z ODBĚRU KRVE MATKY



PRENASCAN
BGI technology inside

www.prenascan.eu



Neinvazivní genetický test

Trizomie (tři kopie) chromozomů číslo 21, 18 a 13 – jsou nejčastější početní chromozomální odchylky (**aneuploidie**), většinou vzniklé náhodně při početí. **Chromozomy** jsou bloky genů typického tvaru a počtu. Člověk má 23 párů chromozomů číslovaných podle velikosti: jeden člen páru pochází od matky, druhý od otce. Pohlavní buňky – vajíčka a spermie – mají poloviční počet chromozomů, který se spáruje po početí. Nejčastější příčinou trizomie je chybně vyvinutá pohlavní buňka s nadpočetným chromozomem. Častěji tato chyba postihuje vajíčka a její riziko stoupá s věkem matky. Přebytek řádově stovek genů při trizomii vede k poruchám celkového vzhledu, vadám různých orgánů a opožděnému duševnímu vývoji. V současnosti neexistuje ani účinná prevence ani léčba těchto chorob a životní prognóza postižených je nepříznivá.

Riziko nejzávažnější trizomie chromozomu č. 21 (Downův syndrom) k věku matky



Ve spolupráci s největší společností na světě, která se zabývá sekvenováním, BGI, nabízíme nový neinvazivní prenatalní genetický test, který odhaluje zmnožení (trizomii) chromozomů č. 21 (**Downův syndrom**), č. 18 (Edwardsův syndrom), a č. 13 (Patauův syndrom) plodu přímo z krve matky bez nutnosti invazivního vyšetření (amniocentézy, CVS). K vyšetřování se používají techniky „**sekvenování nové generace**“ spojené s bioinformatickou analýzou výsledků. Tato metoda je neinvazivní, s vysokou senzitivitou bez rizika potratu či infekce.

Porovnání současných testů zjišťujících časté aneuploidie plodu

Poslední publikované údaje ověřily účinnost testu u 99,91 % případů trizomie č. 21 (Downovy choroby), u 98,79 % trizomie č. 18 (Edwardsova syndromu) a u 98,7 % trizomie č. 13 (Patauova syndromu).

Stále tedy zbývá – i když nízké – **riziko falešně negativního výsledku** tohoto testu. Na druhé straně v případě pozitivního výsledku je nutno jej ověřit **invazivním vyšetřením** choriových klků (**CVS**) nebo plodové vody (**AMC**).

Výsledky tohoto testu mohou být zkresleny pokud sama **matka má chromozomální odchylku**, pokud je test proveden **v časném těhotenství**, kdy ještě není v krvi matky dostatek volné DNA plodu, u **mnohočetných těhotenství** nebo pokud má plod vzácnou kombinaci chromozomálních odchylek (např. **chimerismus, mikroduplikace, mikrodelece**).

Výsledky testu také mohou být zkresleny **cizí DNA** pokud matka dostala **trasfuzi** nebo je po **transplantaci kmenových buněk**.

	Screening v 1. trimestru	CVS	Amniocentéza	PRENASCAN
Metoda	neinvazivní	invazivní	invazivní	neinvazivní
Spolehlivost	85 %	100 %	100 %	99 %
Týden těhotenství	12-14	12	15	12-21
Výsledek	okamžitě	1-2 týdny	1-2 týdny	2 týdny
Riziko potratu	0 %	0,5-2 %	0,5-1 %	0 %