

### SZANOWNA PANI,

Badania prenatalne wskazane są u wszystkich kobiet, które niepokoją się o zdrowie nienarodzonego dziecka.

Badania prenatalne dzielimy na inwazyjne i nieinwazyjne. Ich celem jest wykrycie ewentualnych wad nienarodzonego dziecka. Najpierw zawsze wykonuje się badania nieinwazyjne, a w przypadku stwierdzenia nieprawidłowych wyników - badania inwazyjne.

Zawarte w INFORMATORZE dane pozwolą Pani zapoznać się z informacjami na temat testów prenatalnych, które oferujemy w Klinice

Należy pamiętać, by zwrócić się do lekarza, gdy potrzebna jest rada lub dodatkowa informacja.

### CO TO SĄ TESTY PRENATALNE?

Nieinwazyjne Testy Trisomii Płodu zapewniają oszacowanie ryzyka trisomii płodu, poprzez wykrywanie płodowego materiału genetycznego w krwiobiegu ciężarnej przy użyciu wysokowydajnej technologii sekwencjonowania nowej generacji połączonej z zaawansowaną analizą bioinformatyczną.

Trisomia 21, Trisomia 18 i Trisomia 13, stanowią trzy powszechne anomalie chromosomowe zazwyczaj wynikające z obecności jednej dodatkowej kopii chromosomu numer 21, 18 lub 13. Test określa ryzyko braku lub posiadania dodatkowych kopii tych chromosomów.

Trisomia 21 Zespół Downa (dodatkowa kopia chromosomu 21). Jest najczęstszą przyczyną niepełnosprawności intelektualnej, uwarunkowanej genetycznie a także może prowadzić do innych schorzeń, takich jak utrata wzroku, wady słuchu, serca lub dysfunkcja innych narządów.

Osoby tym dotknięte charakteryzują się specyficznymi cechami rysów twarzy oraz upośledzeniem umysłowym, którym często towarzyszą z wielokrotnione anomalie organów. W chwili obecnej nie istnieje żadna metoda wyleczenia tych schorzeń

Trisomia 18 Zespół Edwardsa (dodatkowa kopia chromosomu 18)

Trisomia 13 Zespół Patau (dodatkowa kopia chromosomu 13)

W przypadku trisomii 18 oraz 13 często płód obumiera jeszcze w macicy lub dziecko rodzi się martwe. Większość dzieci umiera przed pierwszym rokiem życia ze względu na poważne wady wrodzone mózgu, serca i/lub innych narządów. Dzieci, które żyją dłużej niż rok, mają poważne problemy rozwojowe.

### ZALETY TESTÓW PRENATALNYCH

- umożliwiają wczesną diagnostykę (od 10 tygodnia ciąży)
- są dokładne (wykrywalność >99%)
- są bezpieczne, bez ryzyka poronienia
- są proste w wykonaniu z krwi pobranej od matki
- umożliwiają określenie płci dziecka

### KTO JEST ADRESATEM TESTU

- Kobiety, w wieku powyżej 35 roku życia, które nie chcą zdecydować się na inwazyjne badania prenatalne.
- Kobiety, które chcą przeprowadzić nieinwazyjny test w kierunku trisomii 21, 18 i 13 płodu.
- Kobiety, których wyniki badań biochemicznych i ultrasonograficznych w pierwszym i drugim trymestrze ciąży sugerują duże ryzyko aneuploidii chromosomowych (w badaniu NT i teście podwójnym)
- Kobiety, które mają przeciwwskazania do inwazyjnych badań prenatalnych, takie jak łożysko przodujące, wysokie ryzyko poronienia, zakażenie HBV, HIV, itd.
- Kobiety, które poddały się zabiegowi zapłodnienia In Vitro.

### WYNIKI TESTU

"**Niskie ryzyko**" lub wynik prawidłowy oznacza, że jest bardzo mała szansa na to, że płód ma nieprawidłową liczbę chromosomów.

"**Wysokie ryzyko**" lub wynik nieprawidłowy oznacza, że jest wysoce prawdopodobne, że płód jest dotknięty trisomią. Prawdopodobieństwo zostanie przedstawione w raporcie.

"**Brak wyniku**" oznacza, że nie jest możliwe wydanie wyniku dla danej próbki. Taka sytuacja występuje w 0.7% badań. W takim przypadku badanie jest powtarzane z próbki zapasowej. Częstość występowania sytuacji, gdy po raz drugi nie otrzymano wyniku, wynosi 3%. Wtedy będzie wymagane powtórne oddanie próbki krwi - nie wiąże się to z dodatkową opłatą.

## W JAKI SPOSÓB PRZYGOTOWAĆ SIĘ DO TESTU

Aby wykonać test należy:

- zabrać ostatnie badanie USG.

W przypadku, gdy pacjentka nie posiada wyniku badania USG, lekarz wykona badanie przed pobraniem krwi (koszt 100 zł)

## PORÓWNANIE TESTÓW PRENATALNYCH

	PANORAMA	NIFTY	HARMONY
Kiedy można wykonać test	Od 9 tyg. ciąży	Od 10 tyg. ciąży	Od 10 tyg. ciąży
Co bada test:			
♣ Trisomie 21, 18,13	TAK	TAK	TAK
♣ Zaburzenia chromosomów płciowych X i Y	TAK	TAK	TAK
♣ Określenie płci dziecka	TAK	TAK	TAK
♣ <b>Zespoły mikrodelecyjne*</b>	TAK	TAK	NIE
Ocena u kobiet otyłych BMI > 25	TAK od 9 tygodnia	TAK ale >12 tygodnia	TAK ale >12 tygodnia
Ocena ryzyka w ciąży bliźniaczej (bez określenia płci płodu)	NIE	TAK	TAK
Ciąża mnoga	NIE	NIE	NIE
Czas oczekiwania na wynik	DO 9 dni roboczych	Do 9 dni roboczych	10-14 dni roboczych
Ubezpieczenie wyniku:			
♣ Współfinansowanie diagnostyki inwazyjnej w przypadku wyniku nieprawidłowego	NIE	TAK	NIE
♣ Pokrycie kosztów amniopunkcji w przypadku wyniku nieprawidłowego	NIE	TAK (do kwoty 1200 zł)	NIE
♣ Weryfikacja wyników wysokiego ryzyka innych nieprawidłowości	NIE	Indywidualna zgoda Genomed	NIE
Poniesienie dodatkowych kosztów w przypadku za małej ilości materiału w pobranej próbce	NIE	NIE	TAK
Gdzie wykonywana jest analiza genetyczna	USA	Polaska	Niemcy
Zakres podstawowy + rozszerzony w cenie	NIE 3 warianty***	TAK	NIE 3 warianty**
Cena	<b>2100-2400</b>	<b>2400 PLN</b>	<b>2200- 2400 PLN</b>

\* Zespół delecji 5p, zespół delecji 1p36, zespół delecji 2q33.1, zespół DiGeorge'a 2, delecja 16p12.2-p11.2, zespół Jacobsena, zespół Van der Woude, zespół Predera-Willego/Angelmana (NIFTY)

\* Delecja 22q11.2 (zespół di George), delecja 1p36, Zespół Pradego-Willego, Zespół Angelmana, Zespół kociego krzyku (Cri-du-chat) (PANORAMA)

\*\* Wariant podstawowy (trisomie 21, 18, 13) - **2200,00 zł**

Wariant z badaniem trisomii 21, 18 i 13 oraz płci dziecka - **2300,00 zł**

Wariant z badaniem trisomii 21, 18, 13; płci dziecka oraz zaburzeń ilości chromosomów płci - **2400,00 zł**

\*\*\* Wariant podstawowy (trisomie 21, 18, 13; triploidia, anomalie chromosomów płci, płeć płodu) - **2100,00 zł**

Wariant rozszerzony (trisomie 21, 18, 13; triploidia, anomalie chromosomów płci, płeć płodu, delecja 22q11.2 )

- **2300,00 zł**

Wariant pełny (trisomie 21, 18, 13; triploidia, anomalie chromosomów płci, płeć płodu, delecja 22q11.2; delecja 1p36,

Zespół Pradego-Willego, Zespół Angelmana, Zespół kociego krzyku (Cri-du-chat) - **2400, 00 zł**

**Mamy nadzieję, że przedstawione informacje będą przydatne i w pełni zaspokoją  
Pani wiedzę na temat testów prenatalnych**