KLINIKA
PROMIENISTA

SZANOWNI PAŃSTWO,

Badania prenatalne wskazane są u wszystkich kobiet, które niepokoją się o zdrowie nienarodzonego dziecka. Zawarte w INFORMATORZE dane pozwolą 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 krwioobiegu 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.

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

ZALETY WYKONANIA TESTU PRENATALNEGO

- Umożliwia wczesną diagnostykę (od 10 tygodnia ciąży);
- Dokładność (wykrywalność >99%);
- Bezpieczeństwo, bez ryzyka poronienia;
- Prostota wykonania z krwi pobranej od matki;
- Możliwość określenia płci dziecka;
- Uzyskanie wyniku po ok. 2 tygodniach.

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 trisomi 21, 18 i 13 płodu;
- Kobiety, których wyniki badań biochemicznych i ultrasonograficznych w pierwszym i drugim trymestrze ciąży sugerują duże ryzyko aneuploidii chromosomowych;
- 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.

CO WYKRYWA TEST

Zdrowy człowiek posiada zestaw 23 par chromosomów w każdej komórce organizmu, zawierającej jądro komórkowe. Przedrostek tri – oznacza, że oprócz jednej prawidłowej pary istnieje dodatkowy trzeci chromosom. Trisomie są jedną z najbardziej znanych grup zespołów wad wrodzonych, które są spowodowane nieprawidłościami w materiale genetycznym. Przyczyną powstania trisomii jest rozdzielanie się chromosomów w trakcie podziału komórki płciowej człowieka lub zygoty – zapłodnionej komórki jajowej w nieprawidłowy sposób. Istotną przyczyną występowania takiego błędu jest między innymi wiek biologiczny rodziców.

Trisomia 21 (ciąża pojedyncza)	Zespół Downa - (dodatkowa kopia chromosomu 21). Jest najczęstszą przyczyną niepełnosprawności intelektualnej, uwarunkowanej genetycznie a także może prowadzić do innych schorzeń, takich jak wady wrodzone serca, przewodu pokarmowego, układu moczowo – płciowego,układu kostnego, zespół bezdechu sennego, uszkodzenie wzroku (zaćma) aż do utraty wzroku, wady słuchy, lub dysfunkcje innych narządów. Może powodować samoistne poronienie już we wczesnym etapie ciąży. Osoby z zespołem Downa odznaczają się dość niskim wzrostem, obserwuje się za to tendencję do przyrostu masy ciała.
Trisomia 18 (ciąża pojedyncza)	Zespół Edwardsa – (dodatkowa kopia chromosomu 18). Często płód z małą aktywnością ruchową 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, wady anatomiczne. Dzieci, które żyją dłużej niż rok, mają poważne problemy rozwojowe. Obserwuje się zwiększone ryzyko rozwoju nowotworu nerki (guza Wilmsa)

Trisomia 13 (ciąża pojedyncza)	Zespół Patau – (dodatkowa kopia chromosomu 13). Ryzyko urodzenia dziecka posiadającego dodatkowy chromosom 13 pary wzrasta wraz z wiekiem matki. Z powodu występowania ciężkich wad wrodzonych np.: układu moczowo – płciowego, serca, mózgu , które prowadzą do licznych powikłań (niewydolność krążeniowo – oddechowa, zapalenie płuc), około 70% dzieci umiera w ciągu pierwszego półrocza życia, a około 10 % przeżywa pierwszy rok życia.
Trisomia 9	Spotykana jest dość rzadko, większość przypadków doprowadza do spontanicznego poronienia. Badanie szczególnie wskazane u rodziców których poprzednia ciąża była obciążona tą wadą. Mogą występować zaburzenia rozwoju następujących organów: brak wypukłości na tylnej stronie czaszki, dysmorfia twarzy, brak kości nosowej, małe gałki oczne i nadmiernie rozstawione, obrzęk tkanek szyi, zwężenie klatki piersiowej, wysięk opłucny, przepuklina przeponowa, niedorozwój serca i wady serca, wodobrzusze, wodonercze, falę zwrotną krwi w przewodzie żylnym, obustronna deformacja stopy, zaciśnięte w pięści dłonie.
Trisomia 16	Rokowanie jest zależne od typu trysomii, dla trysomii zupełnej w większości przypadków dochodzi do poronień samoistnych a w przypadku trysomii mozaikowatej u ok. 50% stwierdza się różnego rodzaju wady rozwojowe wymagające interwencji chirurgicznej, najczęściej wady serca. Do najczęstrzych objawów należą wewnątrzmaciczne zahamowanie wzrostu płodu oraz niska masa urodzeniowa, wady nerek, boczne lub przyśrodkowe skrzywienie palca dłoni, hipoplazja płuc, wady żeber, kręgosłupa lub niedorozwój klatki piersiowej.
Trisomia 22	Diagnostyka trisomii chromosomu 22 może odbywać się przy pomocy

	badań nieinwazyjnych ale należy pamiętać, że badania te nie dadzą nam ostatecznego potwierdzenia rozpoznania trisomii 22. Takie potwierdzenie można uzyskać dopiero po wykonaniu badań prenanalnych inwazyjnych np. amniopunkcji. Trisomia 22 powoduje ciężkie wady wrodzone. Do najczęstrzych z nich należą: małogłowie, wady serca, długie palce, wady nerek, opóźnienie wzrostu ciała, opóźnienie umysłowe, wady przewodu pokarmowego, wady wrodzone naczyń krwionośnych, wady przewodu pokarmowego, ataki padaczki, zmniejszenie napięcia mięśni, sinica, spodziectwo, pogrubiony fałd skóry karku, boczne lub przyśrodkowe skrzywienie palca dłoni lub stopy. W większości przypadków dochodzi do samoistnego poronienia już w pierwszym trymestrze ciąży. Przeżywalność płodu powyżej pierwszego trymestru zdarza się niezmiernie rzadko.
Badania chromosomów płci (ciąża pojedyncza)	Identyfikacja płci (wyrażona procentową zawartością chromosomu Y) i wykrycie aneuploidii chromosomów płci (XXX, XXY, XYY i XO). Informacje te nie mogą być uznane za ostateczną diagnozę oraz nie mogą wykluczyć choroby związanej z płcią, jak również nie można na ich podstawie podjąć decyzji o dalszym prowadzeniu ciąży.

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 uzyskanie wyniku dla danej próbki. Taka sytuacja występuje w 0.7% badań. Wtedy będzie wymagane powtórne oddanie próbki krwi - nie wiąże się to z dodatkową opłatą.

OGRANICZENIA TESTU

Pomimo, że wykrywalność testu wynosi 99,5% dla trisomi chromosomów 21, 18 i 13, test nie jest testem diagnostycznym i nie jest dokładny w 100%. W celu postawienia ostatecznej diagnozy wymagane jest przeprowadzenie diagnostycznego badania inwazyjnego, takiego jak amniopunkcja.

- Pewność identyfikacji płci dziecka wynosi 97-98%;

- Dokładność testu może być obniżona, jeśli kobieta została kiedykolwiek poddana terapii komórkami macierzystymi, transfuzji krwi lub przeszczepowi narządów. Prosimy o zgłaszanie tych sytuacji lekarzowi;
- Mozaicyzm (obecność w ciąży dwóch linii komórkowych o różnym zestawie chromosomów) będzie również wpływać na dokładność. Wyniki badania powinny zawsze być interpretowane w kontekście innych informacji klinicznych i w oparciu o wywiad rodzinny.
- Prawidłowy wynik badania nie wyklucza możliwości innych nieprawidłowości badanych chromosomów i nie informuje o innych zaburzeniach genetycznych lub wadach wrodzonych.

W JAKI SPOSÓC PRZYGOTOWAĆ SIĘ DO TESTU

Aby wykonać test należy:

- zabrać ostatnie badanie USG;
- nawodnić organizm, tzn. w przeciągu dwóch godzin przed badaniem należy wypić litr wody.

PORÓWNANIE TESTÓW PRENATALNYCH W ZAŁĄCZNIKU 1

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