



## Nový slovenský test dokáže odhaliť Downov syndróm rýchlo a bezbolestne – zo vzorky krvi

Bratislava, 17. september 2015 – **Mladí slovenskí vedci vyvinuli unikátny test pre tehotné ženy – TRISOMY. Nové vyšetrenie dokáže rýchlo, bezpečne a bezbolestne s vysokou presnosťou od 12. týždňa tehotenstva vylúčiť najčastejšie chromozómové poruchy plodu (trizómie), napr. Downov syndróm. V prípade, že jeho výsledok je negatívny, tehotná žena nemusí podstúpiť odber plodovej vody, amniocentézu. TRISOMY test sa na rozdiel od invazívnych vyšetrení analyzuje zo vzorky krvi matky, a preto nepredstavuje pre plod žiadne riziko. Test dokáže na základe špeciálnej DNA analýzy vylúčiť prítomnosť častých trizómií chromozómov 21, 18 a 13, ktoré sú príčinou Downovho, Edwardsovho a Patauovho syndrómu. V prípade záujmu zistí aj pohlavie plodu.**

### Rýchly a presný

Nový prenatálny **TRISOMY test** je ďalšou možnosťou pre tehotné ženy, ako môžu zistiť viac o svojom tehotenstve. „*Náš test dokáže s veľkou presnosťou vylúčiť prítomnosť troch druhov trizómií len na základe odberu krvi matky a následnou analýzou DNA plodu. Nastávajúce mamičky môžu vďaka nemu veľmi rýchlo získať istotu, že ich dieťa nebude trpieť Downovým, Edwardsovým alebo Patauovým syndrómom. Navyše dokáže zistiť aj pohlavie plodu,*“ hovorí RNDr. Tomáš Szemes, PhD., molekulárny biológ, jeden z autorov testu. Vyšetrenie je možné podstúpiť **už od 12. týždňa tehotenstva** a výsledky sú k dispozícii spravidla do **5 pracovných dní**.

### Pre každú nastávajúcu mamičku, bez rizika

Test je zvlášť vhodný pre tehotné ženy, ktoré majú zvýšené obavy z možného postihnutia, budú mať v čase pôrodu viac ako 35 rokov alebo mali pozitívny výsledok biochemického skríningu, ktorý sa následne v bežnej praxi potvrdzuje iným invazívnym vyšetrením, najčastejšie odberom plodovej vody – amniocentézou. „*Z praxe našich laboratórií vyplýva skúsenosť, že približne každá 35. vykonaná amniocentéza z dôvodu pozitívneho výsledku biochemického skríningu je s pozitívnym výsledkom na Downov syndróm. Amniocentéze sa teda mohlo vyhnúť približne 34 žien, ak by bolo dostupné iné vyšetrenie, ktoré by dokázalo vyvrátiť podozrenie na chromozómové poruchy plodu. Túto možnosť ponúka TRISOMY test,*“ vysvetľuje RNDr. Dagmar Landlová, cytogenetička z laboratórií Medirex.

TRISOMY test odborníci odporúčajú aj ženám, ktoré otehotneli po umelom oplodnení, pri ultrazvukovom vyšetrení mali výsledok so zvýšeným rizikom vyšetovaných trizómií alebo prekonali spontánne potraty. „*O toto vyšetrenie majú záujem napríklad pacientky, ktoré sa vyslovene amniocentézy boja a odmietajú ju podstúpiť, hoci výsledky iných skríninových vyšetrení im vyšli pozitívne. Vďaka tomuto testu vyšetrovanému z krvi, teda bez rizika pre plod, sa nemusia po zvyšok tehotenstva stresovať a ostávať v neistote. Do 5 dní majú po obavách,*“ hovorí MUDr. Vladimír Cupaník, PhD., prednosta gynekologicko-pôrodnického oddelenia nemocnice KOCH.

## Ako test funguje?

*„Vzorku krvi pacientky posielame do laboratórií Medirex, kde ju spracujú, analyzujú a vyhodnotia. Výsledky sú známe do 5 dní, laboratórium ich posielajú do rúk nám, lekárom, a my ich pacientke následne interpretujeme. Ak si to budúca mamička želá, tak aj s dobrou správou, či sa môžu doma tešiť na chlapca, alebo dievča,“* opisuje priebeh testu MUDr. Cupaník. Samotná analýza v laboratóriu je zložitý proces, ktorý si vyžaduje najmodernejšiu, sofistikovanú a vysokovýkonnú technológiu. V poslednej fáze sa v genomickom sekvenátore číta 30 miliónov fragmentov DNA počas 20 hodín. Analýzu údajov jedinej vzorky získaných zo sekvenátora vyhodnocuje vysokovýkonný počítač pomocou unikátneho matematicko-štatistického algoritmu približne 20 minút. Až na základe vyhodnotenia dát matematickým modelom môžu v laboratóriu určiť konečný výsledok analýzy.

Pacientka môže o TRISOMY test požiadať svojho gynekológa alebo špecialistu v odbore klinická genetika. Fakt, že je tento test vyvinutý a vyšetrovaný na Slovensku, pozitívne vplýva na rýchlosť dodania výsledkov a na jeho cenu, ktorá je v porovnaní s podobnými testami vo svete podstatne nižšia. TRISOMY test nie je hrazený z verejného zdravotného poistenia, vyšetruje sa na žiadosť pacientky a stojí 350 €.

## Úspech slovenskej vedy a výskumu

Nový neinvazívny prenatalný test je dôkazom, že slovenská veda a výskum sú na medzinárodnej úrovni. Len donedávna vedeli podobný test reálne vyšetriť v 5 – 6 laboratóriách na svete. Tento rok sa medzi ne dostalo aj Slovensko, čím sme sa ocitli na úrovni Spojených štátov amerických, Veľkej Británie, Singapuru alebo Číny. *„TRISOMY test je ukázkovým príkladom toho, keď sa dobrá idea potvrdí výskumom, ten sa uvedie do praxe a ošoh z toho má čo najväčší počet ľudí. Roky strávené na výskume neinvazívneho prenatalného skríningu sa môžu konečne pretaviť do praxe v podobe nižšieho počtu nutných amniocentéz a väčšieho počtu pokojne prežitých tehotenstiev. Je to zároveň veľká motivácia do ďalšej výskumnej práce,“* dodáva vedec RNDr. Tomáš Szemes, PhD.

Viac informácií o TRISOMY teste nájdete na [www.trisomytest.com](http://www.trisomytest.com).