

TRISOMY Test

Prenatálna genetická diagnostika trizómií plodu z krvi matky

Klinický význam

TRISOMY Test, (všeobecne označovaný tiež ako **NIPT - Non Invasive Prenatal Testing**) sa vykonáva za účelom potvrdiť alebo vylúčiť u plodu výskyt troch chromozómov 21 (trizómia 21 alebo Downov syndróm), troch chromozómov 13 (trizómia 13 alebo Patauov syndróm) a troch chromozómov 18 (trizómia 18 alebo Edwardsov syndróm). So súhlasom pacientky je v rámci vyšetrenia stanovené aj pravdepodobné pohlavie plodu.

Indikačné obmedzenia

NIPT genetickému laboratórnemu vyšetreniu musí predchádzať genetická konzultácia, ak je:

- a/ riziko trizómie chromozómu 21, 13 alebo 18 zvýšené nad hranicu, ktorú pre genetickú konzultáciu predpisuje zvolená biochemická a/alebo ultrazvuková prenatálna skriningová stratégia,
- b/ riziko trizómie chromozómu 21, 13 alebo 18 zvýšené na základe veku tehotnej 40 a viac rokov v čase predpokladaného pôrodu,
- c/ riziko trizómie chromozómu 21, 13 alebo 18 zvýšené na základe osobnej a/alebo rodinnej anamnézy,
- d/ na základe osobnej a/alebo rodinnej anamnézy zvýšené riziko iných geneticky podmienených a/alebo dedičných chorôb, ktoré nie je možné metódou NIPT ani potvrdiť ani vylúčiť,
- e/ patologický výsledok niektorého vyšetrenia, napr. ultrazvukového, indikáciou pre použitie iných laboratórných diagnostických metód ako je NIPT vyšetrenie.

V ostatných prípadoch je postačujúce ak informáciu o prenatálnom genetickom laboratórnem vyšetrení metódou NIPT poskytne informovaná osoba (lekárka/lekár so špecializáciou v gynekológii a pôrodníctve, poverená pracovníčka/pracovník zdravotníckeho zariadenia).

Predanalytické informácie

- Odber 10 ml vzorky periférnej krvi matky do 10 ml skúmavky s roztokom EDTA.
- Odberovú skúmavku je potrebné po naplnení opatrne, no dôkladne premiešať. (10 x obrátiť hore dnom - nepretrepávať)
- Odber optimálne od 12. týždňa gravidity (nie pred ukončeným 10. týždňom gravidity).
- Vzorku odoberá žena. (Kontaminácia vzorky mužskou DNA znemožňuje spoľahlivé stanovenie pohlavia plodu).
- Odberovú skúmavku je potrebné označiť samolepiacim čiarovým kódom(súčasť špeciálnej žiadanky), menom a rodným číslom pacienta a uzatvoriť do transportného vrecúška spolu so žiadankou, oddelene od ostatného biologického materiálu.
- Uchovávať pri teplote 4°C samostatne, v termoizolačnej taške (vzorka nesmie zmrznúť).
- V prípade predĺženia doby transportu treba použiť odberový systém Streck Cell Free DNA BCT.

Odberové dni

Počas pracovných dní pondelok až štvrtok, po ktorých bezprostredne nenasleduje deň pracovného voľna alebo pokoja, ak nie je individuálne dohovorené inak.

Transport biologického materiálu

- Vzorky pre vyšetrenie **TRISOMY Test** je potrebné doručiť do Centrálného laboratória v Bratislave najneskoršie do 36 hodín od odberu.
- Transport vzorky je potrebné **24 hodín pred plánovaným odberom vopred odsúhlasiť s dopravným dispečingom** Medirex GROUP Tel: **0800 00 30 30**, dispecing@medirex.sk
- Každá vzorka biologického materiálu musí byť jednoznačne identifikovateľná a sprevádzaná špeciálnou žiadanou. Žiadanky na **TRISOMY Test** je možné vyžiadať prostredníctvom Call centra, dopravného dispečingu alebo medicínskych reprezentantiek.
- Pri teplote 4°C (teplota vzorky nesmie klesnúť pod 4°C).

Interferencie

Výsledok testu môže skresliť viacplodové tehotenstvo, syndróm miznúceho dvojčaťa alebo cudzia DNA v krvi matky (po krvnej transfúzii, po transplantácii kmeňových buniek, po transplantácii orgánov, pri nádorovom ochorení tehotnej alebo plodu). V týchto prípadoch je potrebné odber vopred individuálne konzultovať s laboratóriom.

Kontaminácia vzorky mužskou DNA môže znehodnotiť stanovenie pohlavia plodu.

Výsledok vyšetrenia neoznamujeme pred ukončeným 12. týždňom gravidity.

Metóda

Celogenómová resekvenačná analýza DNA plodu izolovanej z plazmy materskej krvi

Dostupnosť vyšetrenia

Centrálné laboratórium Bratislava

Cena vyšetrenia :

Cena za laboratórne vyšetrenie **TRISOMY Test** je 350,- EUR.

Vyšetrenie sa vykonáva sa **výlučne za priamu platbu pacienta** a to buď :

- **v zdravotníckom zariadení u ošetrujúceho lekára** gynekológa/genetika, ktorý platbu potvrdí na žiadanke, alebo
- **na účet laboratórií Medirex, a.s.** prevodom alebo bankovou kartou, prostredníctvom platobnej brány www.medirexplatby.sk podľa postupu na žiadanke alebo www.medirexplatby.sk

Vypracovali

RNDr. Tomáš Szemes, PhD., laboratórny diagnostik

RNDr. Gabriel Minárik, PhD., laboratórny diagnostik

MUDr. Peter Križan CSc., odborný zástupca pre lekársku genetiku

tomas.szemes@medirex.sk

gabriel.minarik@medirex.sk

peter.krizan@medirex.sk

Kontakt

Informácie o vyšetrení a platbe :

Zabezpečenie transportu vzoriek :

Bratislava, 10.06.2015

Call Centrum 0800 00 30 30,

0800 00 30 30 dispecing@medirex.sk

