



## Centrum fetálnej a gynekologickej diagnostiky



je popredným centrom v oblasti ultrazvukovej prenatalnej, gynekologickej, detskej gynekologickej a prsníkovej diagnostiky na Slovensku. Viac ako 6 rokov poskytujeme klientkam špičkovú diagnostiku v oblasti tehotenstiev, sterility a gynekologických nádorových ochorení s použitím high-end ultrazvukového vybavenia.

**CENTRUM FETÁLNEJ A GYNEKOLOGICKEJ DIAGNOSTIKY**  
MYSLAVSKÁ 644, 040 16 KOŠICE-MYSLAVA

T: +421 903 138 306 WWW.USG.SK

**HIPOKRATES DS HLAVNÁ 28/7, 929 01 DUNAJSKÁ STREDA**

T: +421 0315 543 388 WWW.HIPOKRATESDS.SK |  
HIPOKRATESDS@GMAIL.COM

**PRENATAL S.R.O. HÁLKOVA 3, 010 07 ŽILINA**

T: +421 0904 642 088 WWW.PRENATALZILINA.SK |  
INFO@PRENATALZILINA.SK

**GPN S.R.O. - SANATÓRIUM KOCH PARTIZÁNSKÁ 27, 811 03  
BRATISLAVA**

T: +421254 640 061(62) WWW.SANATORIUMKOCH.SK |  
INFO@GPN.SK

INFO@PRENASCAN.EU | WWW.GENNET.CZ |  
WWW.PRENASCAN.EU

Nájdete nás na adrese :

**Zdravotné stredisko Myslava**  
Myslavská 644 190/A  
Košice - Myslava 040 16

Objednať sa :

0903 138 306

Informovať sa:

0903 138 306

0915 497 817



www.usg.sk

## PRENASCAN

SPOĽAHLIVÉ ZISTENIE DOWNOVHO  
SYNDRÓMU PLODU IBA Z ODBERU  
KRVI MATKY



**PRENASCAN**

BGI technology inside



**CENTRUM FETÁLNEJ  
A GYNEKOLOGICKEJ  
DIAGNOSTIKY**



## NEINVAZÍVNY GENETICKÝ TEST

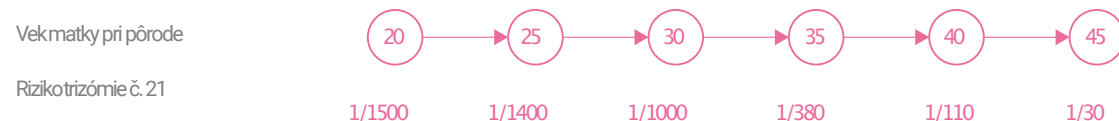
**Trizómia** (tri kópie) chromozómov číslo 21, 18 a 13 - sú najčastejšie chromozomálne odchýlky v počte (aneuploidie), väčšinou vznikajú náhodne pri počatí.

**Chromozómy** sú bloky génov typického tvaru a počtu. Človek má 23 párov chromozómov číslovaných podľa veľkosti: jeden z páru pochádza od matky, druhý od otca. Pohlavné bunky – vajíčka a spermie – majú polovičný počet chromozómov, ktorý sa spáruje po počatí. Najčastejšou príčinou trizómie je chybné vyvinutá pohlavná bunka s nadpočetným chromozómom. Častejšie táto chyba postihuje vajíčka a jej riziko stúpa s vekom matky. Prebytok rádovo stoviek génov pri trizómii vedie k poruchám celkového vzhľadu, vrozeným chybám rôznych orgánov a oneskorenému duševnému vývoju. V súčasnosti neexistuje ani účinná prevencia, ani liečba týchto chorôb a životná prognóza postihnutých je nepriaznivá.

V spolupráci s najväčšou spoločnosťou na svete, ktorá sa venuje sekvenovaniu, BGI ponúkame nový neinvazívny prenatálny genetický test, ktorý odhaľuje zmnoženie (trizómiu) chromozómov č. 21 (Downov syndróm), č. 18 (Edwardsov syndróm), a č. 13 (Patauov syndróm) plodu priamo z krvi matky bez nutnosti invazívneho vyšetrenia (amniocentézy, CVS). K vyšetrovaniu sa používajú techniky „sekvenovania novej generácie“ spojené s bioinformatickou analýzou výsledkov. Táto metóda je neinvazívna, s vysokou senzitivitou bez rizika potratu, či infekcie.

## RIZIKO NAJZÁVAŽNEJŠEJ TRIZÓMIE CHROMOZÓMU

Č. 21 (DOWNOV SYNDRÓM) K VEKU MATKY



Metóda	Screening v 1. trimestri	CVS	Amniocentéza	PRENA SCAN
Metóda	neinvazívni	invazívni	invazívni	neinvazívni
Spôľahlivosť	85%	100%	100%	99%
Týždeň tehotenstva	12-14	12	16	12-20 2 týždne
Výsledok	okamžite	1-2 týždne	1-2 týždne	0%
Riziko potratu	0%	0,5-2%	0,5-1%	

## POROVNANIE SÚČASNÝCH TESTOV ZISŤUJÚCICH ČASTÉ ANEUPLOIDIE PLODU

Posledné publikované údaje overili účinnosť testu u 99,91 % prípadov trizómie č. 21 (Downov syndróm), u 98,79 % trizómie č. 18 (Edwardsov syndróm) a u 98,7 % trizómie č. 13 (Patauov syndróm).

Stále teda zostáva - i keď nízke - riziko falošne negatívneho výsledku tohto testu. Na druhej strane v prípade pozitívneho výsledku je nutné ho overiť invazívnym vyšetrením choriových klkov (CVS) alebo plodovej vody (AMC).

Výsledky tohto testu môžu byť skreslené, ak samotná matka plodu má chromozomálnu odchýlku, ak je test vykonaný v skorom tehotenstve, kedy ešte nie je v krvi matky dostatok voľnej DNA plodu, u viacpočetných tehotenstiev alebo ak má plod vzácnu kombináciu chromozomálnych odchýlok (napr. chimérizmus, mikroduplikácie, mikrodélácie).

Výsledky testu môžu byť tiež skreslené cudzou DNA, ak matka dostala trasfúziu alebo je po transplantácii kmeňových buniek.

