

SUVREMENI PRENATALNI TESTOVI su idealna pomoć za sve trudnice koje žele voditi bezbrižnu trudnoću. Neinvazivni prenatalni test (NIPT - „Non Invasive Prenatal Test“) služi za rano otkrivanje poremećaja kromosoma fetusa. Pomoću ovog jednostavnog i sigurnog testa krvi, koji je iznimno precizan , svaka trudnica može izbjeći rizike nepotrebnih *invazivnih dijagnostičkih postupaka kao što su amniocenteza ili biopsija koriona (CVS)* amniocenteze.

Za ovu pretragu nisu potrebne pripreme i nije potrebno biti natašte.

Preporučuju se

- 1. trudnicama s nepovoljnim nalazom kombiniranog testa u aktualnoj trudnoći**
- 2. trudnicama s abnormalnim ultrazvučnim nalazom sadašnje trudnoće**
- 3. kod trudnice s poviješću spontanih pobačaja ili trisomija iz prethodnih trudnoća**
- 4. trudnica s poviješću genetskih poremećaja u obitelji**
- 5. trudnica starijih od 34 g.**

U poliklinici BARTOŠ MD , u sklopu testova gratis 4D UZV scan ploda (na USB) .

NIFTY - NIPT test iz uzorka krvi trudnice već od 10. tjedna

GenePlanet Centar - Zagreb , RH

Nifty Basic 477,80 €

Down sy T21 , Edwards sy T18 , Patau sy T13

Nifty Standard 504,35 €

Down sy T21 , Edwards sy T18 , Patau sy T13 i aneuploidije spolnih kromosoma (Turnerov sindrom - monosomija X, Klinefelterov sindrom – XXY, - Jacobsov sindrom - XYY, Trostruki X sindrom - XXX)

Nifty Plus 610,52 €

Down sy, Edwards sy, Patau sy aneuploidije spolnih kromosoma (Turnerov sindrom - monosomija X, Klinefelterov sindrom – XXY, - Jacobsov sindrom - XYY, Trostruki X sindrom – XXX) , druge autosomalne aneuploidije – trisomije 9,16,22 i od mikrolelecija/duplikacija 60 sindroma

Nifty PRO 870,00 €

Down sy, Edwards sy, Patau sy aneuploidije spolnih kromosoma (Turnerov sindrom - monosomija X, Klinefelterov sindrom – XXY, - Jacobsov sindrom - XYY, Trostruki X sindrom – XXX) , druge autosomalne aneuploidije – trisomije 9,16,22 i mikrolelecija/duplikacija 92 sindroma

Nifty Premium 1490,00 €

Down sy, Edwards sy, Patau sy aneuploidije spolnih kromosoma (Turnerov sindrom - monosomija X, Klinefelterov sindrom – XXY, - Jacobsov sindrom - XYY, Trostruki X sindrom – XXX) , druge autosomalne aneuploidije – trisomije 9,16,22 i od mikrodelecija/duplikacija **92 sindroma delecije/duplikacije veće od 3 M baznih parova + 202 monogena stanja** Isključivo u Premium paketu. Probir za 202 autosomno dominantna* jednogenska stanja koja mogu značajno utjecati na zdravlje i postaju vjerojatnije s povećanjem dobi oca. "*Dominantno*" znači da je dovoljna samo jedna kopija oštećenog gena za razvoj bolesti.

Nifty Twins Basic 504,35 €

Down sy T21 , Edwards sy T18 , Patau sy T13

Nifty Twins Pro 870,00 €

Down sy T21 , Edwards sy T18 , Patau sy T13, trisomije 9, trisomija 16, trisomija 22, mikrodelecija/duplikacija **92 sindroma**

Svi uključuju mogućnost utvrđivanja **spola fetusa u cijeni odabranog paketa , a posebno RhD status fetusa (+ 120,00 eura)**, status **CF&SMA Carrier za majku** (+ 150 ,00 eura) - nositelja CF (gen za Cističnu fibrozu) i SMA (gen za Spinalnu mišićnu atrofiju)

VeritasTest – NIPT test iz uzorka krvi trudnice već od 10. tjedna

Veritas laboratorij - Barcelona, Španjolska

VeritasTest my Prenatal BASIC 499 € ... (Down sy T21, Edwards sy T 18, Patau sy T13)

VeritasTest my Prenatal BASIC PLUS 549 € (Down sy T21, Edwards sy T 18, Patau sy T13, Turner sy XO, Klinefelter sy XXY, Sindrom trostrukog X T X, Jacobs sindrom T XYY)

VeritasTest my Prenatal PREMIUM 649 € (Down sy T21, Edwards sy T 18, Patau sy T13... Turner sy XO, Klinefelter sy XXY, Sindrom trostrukog X T X, Jacobs sindrom T XYY...Preko 200 delecija ,duplikacija i mikrodelecija svih kromosoma)

VeritasTest my Prenatal COMPLETE 729 € (Down sy T21,Edwards sy T 18,Patau sy T13, Turner sy XO,Klinefelter sy XXY,Sindrom trostrukog X T X, Jacobs sindrom T XYY Trisomije i monosomije svih kromosoma 1-22)

VeritasTest my Prenatal SUPERIOR 799 € (Down sy T21,Edwards sy T 18, Patau sy T13... Turner sy XO, Klinefelter sy XXY, Sindrom trostrukog X T X, Jacobs sindrom T XYY... Trisomije i monosomije svih kromosoma 1-22...Preko 200 delecija ,duplikacija i mikrodelecija svih kromosoma)

Osnovne informacije o analiziranim kromosomskim poremećajima:

Trisomija 21- Sy Down

Naziva se i Down-ov sindrom, a uzrokovan je dodatnom kopijom kromosoma 21. Ovo je najčešći uzrok poteškoća u mentalnom razvoju, a javlja se s učestalošću 1 na 830 živorođene djece. Neka djeca s Down-ovim sindromom imaju srčane mane ili defekte nekih drugih organa koji mogu zahtijevati operaciju ili liječenje. Neka djeca imaju druga medicinska stanja koja uključuju gubitak sluha ili vida.

Trisomija 18- Sy Edwards

Naziva se i Edwards-ov sindrom, a uzrokovan je dodatnom kopijom kromosoma 18. Javlja se s učestalošću 1 na 7 500 živorođene djece i uzrokuje tešku mentalnu retardaciju. Većina djece ima višestruke urođene mane mozga, srca i drugih organa. Zaostajanje u rastu i razvoju fetusa tijekom trudnoće je često i mnoge trudnoće završavaju spontanim pobačajem ili bebe budu mrtvorodne. Bebe rođene s Edwards-ovim sindrom obično ne dožive prvu godinu života.

Trisomija 13 - Sy Patau

Naziva se i Patau sindrom, a uzrokovan je dodatnom kopijom kromosoma 13. Javlja se s učestalošću 1 na 22 700 živorođene djece i uzrokuje tešku mentalnu retardaciju

Većina beba s Patau sindrom ima teške urođene mane mozga i drugih organa. Mnoge trudnoće završavaju spontanim pobačajem ili bebe budumrtvorodne. Bebe rođene s Patau sindromom obično ne dožive prvu godinu života.

Monosomija X - Sy Turner

Naziva se i Turner sindrom, a uzrokovan je nedostatkom jednog X kromosoma. Pogađa samo žensku djecu, a javlja se s učestalošću 1 na 5 000 živorođene djece. Djevojčice sa monosomijom X su rastom niže od prosjeka. Neke od njih mogu imati srčane i bubrežne mane, probleme sa sluhom i manje poteškoće pri učenju. Djevojčicama s ovim sindromom u ranom djetinjstvu može biti potreban tretman hormonima rasta u pubertetu im je obično potreban tretman spolnim hormonima. Kao odrasle, često su neplodne.

Triploidija

Ovo stanje karakterizira pojava dodatnog seta svih kromosoma. Poremećaj je obično prisutan i u placenti i u fetusu, a javlja se s učestalošću 1 na 1 000 trudnoća u prvom trimestru. Većina trudnoća završava spontanom pobačajem ili bebe budu mrtvorodne. Bebe rođene s triploidijom obično ne prežive prvu godinu života.

Sindrom delecije 1p36

Također se naziva monosomija 1p36, a uzrokovana je nedostatkom malog dijela kromosoma 1. Javlja se s učestalošću 1 na 5 000 živorođene djece. Djeca s ovim sindromom imaju blage do umjerene mentalne poteškoće. Mnoga djeca imaju srčane mane za koje je potrebna operacija ili medicinski tretman. Zbog slabog mišićnog tonusa neka djeca mogu imati potrebu za posebnom fizikalnom i medicinskom terapijom. Oko polovice djece s ovim sindromom imaju napadaje i/ili poremećaje ponašanja; neka imaju probleme sa sluhom i/ili gubitkom vida.

Sindrom Cri du chat (5p-)

Također se naziva sindrom 5p minus, a uzrokovan je nedostatkom malog dijela kromosoma 5. Javlja se s učestalošću 1 na 20 000 živorođene djece. Bebe su obično male porođajne težine, imaju mali mozak i glavu. Često imaju poteškoće pri hranjenju i disanju te im je potrebna dodatna medicinska skrb. Djeca s ovim sindromom imaju teške mentalne poteškoće.

Angelman sindrom (majčina delecija 15q11.2)

Ovaj sindrom je uzrokovan nedostatkom malog dijela kromosoma 15 ili nasljeđivanjem dviju kopija

kromosoma 15 od jednog roditelja i ni jedne kopije kromosoma 15 od drugog roditelja. Javlja se s učestalošću 1 na 12 000 živorođene djece. Bebe rođene s ovim sindromom obično imaju poteškoće pri hranjenju i slab mišićni tonus. Djeca imaju teške mentalne poteškoće i motoričke probleme; većina ima mali mozak i glavu, a neki imaju i napadaje. Većina djece ne razvije sposobnost govora.

Prader-Willi sindrom (očeva delecija 15q11.2)

Ovaj sindrom je uzrokovan nedostatkom malog dijela kromosoma 15 ili nasljeđivanjem dviju kopija

kromosoma 15 od jednog roditelja i ni jedne kopije kromosoma 15 od drugog roditelja, a također postoje i drugi rijetki uzroci. Javlja se s učestalošću 1 na 10 000 živorođene djece. Bebe rođene s ovim sindromom obično imaju poteškoće pri hranjenju i slab mišićni tonus. Djeca su mentalno zaostala. Imaju poremećaje ponašanja, usporeni motorički i govorni razvoj. Također imaju iznimno povećan apetit te mogu postati pretila i razviti dijabetes.