

SUVREMENI PRENATALNI TESTOVI su idealna pomoć za sve trudnice koje žele voditi bezbrižnu trudnoću. Već u ranim tjednima trudnoće može se dobiti jasnija slika o razvoju Vašeg ploda i smanjiti neizvjesnost. Neinvazivni prenatalni test (NIPT - „Non Invasive Prenatal Test“) služi za rano otkrivanje poremećaja kromosoma fetusa. Pomoću ovog jednostavnog i sigurnog testa krvi trudnice, koji je iznimno precizan, analizira se fetalna frakcija stanično slobodne DNK (cfDNA) koja cirkulira u majčinoj krvi, a dolazi iz posteljice. 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.

Na razinu fetalne DNK u majčinoj krvi mogu utjecati sljedeći čimbenici: povišeni BMI, trisomije 13 ili 18, trudnoća iz IVF, manja ili slabije razvijena posteljica.

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 35 g.**
- 6. trudnice nakon postupaka MPO**

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 mikrolelecija/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, mikrolelecija/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)

LUMINA test ...već od 10. tjedna Biointel Medpotoki 2, 10000 Zagreb info@biointel.hr
012134765 www.biointel.hr ..neinvazivnih testova na platformi Illumina VeriSeq NIPTv2 laboratorij u Barceloni osim Spectrum – laboratorij u Rimu. 1-5 radnih dana od primitka u laboratorij osim kod dodatnih mikrolelecijskih sindroma.
Test se provodi i kod trudnica koje koriste niskomolekularni heparin i kod trudnoće s nestajućim blizancima.

WHITE Down sy T21 , Edwards sy T18 , Patau sy T13, info o spolu,dostupan i za blizanačku trudnoću **499,00 €**

SILVER 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) , info o spolu **549, 00 €**

GOLD 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) , preko 200 delecija,duplikacija većih od 7 Mb , info o spolu, dostupan i za blizanačku **649,00 €**

PLATINUM 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) ,200 delecija i duplikacija većih od 7 Mb , Aneuploidije svih kromosoma od 1 do 22 , (trisomije i monosomije) , info o spolu, dostupan i za blizanačku **799,00 €**

SPECTRUM analiza cijelog egzoma- najopsežniji test s potpunom analizom svih genetskih rizika 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) , mikrolelecije, delecije, duplikacije veće od 7 Mb , aneuploidije svih kromosoma od 1 do 22 , (trisomije i monosomije), test identificira i submikroskopske strukturne promjene uključujući više od 130 najčešćih mikrolelecijskih/mikroduplikacijskih sindroma. Test može detektirati i promjene male veličine od 1 Mb – više od 20000 gena povezanih s oko 7000 klinički prepoznatih teških genetičkih bolesti nasljednih ,ali i spontano nastalih nakon oplodnje – de novo. Info o spolu **1.899,00 €**

Za opcije GOLD i PLATINUM, moguće je dodatno napraviti analizu 6 mikrolepcijskih sindroma uz nadoplatu od 100,00 €. (diGeorge sindrom, delecija 1p36, Cri-du-chat sindrom, Angelmanov sindrom, Prader-Willi sindrom, Wolf-Hirschhornov sindrom)

GOLD + 6 MIKRODELECIJSKIH SINDROMA 749,00 €

PLATINUM +6 MIKRODELECIJSKIH SINDROMA 899,00 €

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 spontanom 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 spontanom 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 i 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.

Autosomne aneuploidije (1–22)

Analizom svih autosoma moguće je otkriti aneuploidije koje mogu biti povezane s raznim razvojnim poteškoćama.

Uključene su sve trisomije i monosomije od kromosoma 1 do 22.

Delecije i duplikacije CNV > 7 Mb Copy Number Variations su strukturne varijacije u genomu – delecije i duplikacij veće od 7 Mb koje se mogu povezati s ozbiljnim zdravstvenim stanjima i razvojnim anomalijama, uključujući spontane pobačaje ili sindrome sa složenim kliničkim slikama.

Neki od Mikrodelecijskih sindroma

Sindrom delecije 22q11.2, Delecija 1p36, Angelmanov sindrom, Cri-du-chat sindrom, Prader-Willi sindrom, Wolf-Hirschhorn sindrom.

Sindrom delecije 22q11.2 DiGeorgeov sindrom

Genetski poremećaj uzrokovan gubitkom malog dijela kromosoma 22. Posljedice su urođene srčane mane, nefunkcioniranje imunološkog sustava, niska razina kalcija, razvojna kašnjenja, problem s učenjem, specifične crte lica i povećan rizik od psihičkih poremećaja. Drugi je najčešći uzrok urođenih srčanih mana i kašnjenja u razvoju nakon Down sindroma 1:3000 do 1:6000 novorođenih 90% nastaje spontano a 10% nasljeđivanjem

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.