



TRISOMY *test*
Complete

KOMPLEXNÝ NIPT PRE 23 PÁROV CHROMOZÓMOV

Celogenómový prenatalný skrining chromozómových porúch plodu

Neinvazívne, spoľahlivo, od 11. týždňa gravidity



ZDRAVIE
PLODU NIE JE
HÁDANKA



Čo je to?

Technologicky najpokročilejší TRISOMY test na určenie rizika chromozómových porúch plodu na **úrovni celého genómu**.

Deteguje:

Chromozómové aneuploidie
(trizómie, monozómie)
ktoréhokoľvek chromozómu

Subchromozómové aberácie
(delécie, duplikácie) už od
veľkosti **≥ 3 megabáz (Mb)**

TRISOMY test Complete

NADŠTANDARD V NEINVAZÍVNO M PRENATÁLNO M SKRÍNGU A DIAGNOSTIKE

SPOLĀHLIVO

Využíva technológiu **celogenómového sekvenovania s nízkym pokrytím a CE-IVD certifikovaný bioinformatický softvér TRISOMY test SW** (Smernica Rady 98/79/ES, príloha II, zoznam B) podľa normy EN ISO 13485:2016.

KOMPLEXNE

Výsledok vyšetrenia obsahuje informácie o pravdepodobnej klinickej manifestácii detegovanej aberácie na základe detailnej rešerše dostupných informácií zo špecializovaných databáz (napr. ClinVar, Decipher, ClinGen) a dostupných odborných publikácií, čo zásadne uľahčuje interpretáciu nálezu a zrýchľuje následný manažment tehotnej.

BEZ ZBYTOČNÝCH ZDRŽANÍ

Vyšetrenie je realizované na území Slovenskej republiky. Na rozdiel od zahraničných NIPT testov je výsledok spravidla dostupný už do 5 pracovných dní.*

S OVERENÍM

Súčasťou TRISOMY testu *Complete* je bezplatné overenie pozitívneho nálezu diagnostickým vyšetrením zo vzorky plodovej vody metódou **GenomeScreen prenatal**.

* Vzhľadom na biologicky podmienenú, prirodzenú, individuálnu variabilitu môže byť lehota na vydanie výsledku asi pri 10 % vzoriek predĺžená na 8 pracovných dní.

23

párov chromozómov

Každý pár chromozómov v detaile

Bežne dostupné NIPT testy odhalia spravidla **vybrané chromozómové poruchy** plodu (trizómie 21, 18, 13, aneuploidie pohlavných chromozómov, vybrané mikródelečné syndrómy).

TRISOMY test *Complete* s vysokou presnosťou odhalí aneuploidie a subchromozómové poruchy všetkých **23 párov chromozómov** plodu.



Pozitívny výsledok **overený** diagnostickým testom

Pozitívny nález všetkých neinvazívnych prenatalných skríningových testov (NIPT) je potrebné potvrdiť diagnostickým vyšetrením, napr. zo vzorky plodovej vody. V prípade pozitívneho výsledku **TRISOMY test Complete** je diagnostický test **GenomeScreen prenatal** poskytovaný ako súčasť vyšetrenia bez ďalšej úhrady.



- Využíva technológiu celogenómového sekvenovania s nízkym pokrytím rovnako ako TRISOMY test Complete.
- Má vyššiu špecificitu vďaka analýze 100 % genetického materiálu plodu.
- Na analýzu dát využíva CE-IVD certifikovaný bioinformatický softvér TRISOMY test SW.
- Vyšetrenie sa realizuje z natívnej vzorky plodovej vody a nevyžaduje kultiváciu amniocytov. Výsledok je spravidla dostupný do 5 pracovných dní.*

* Vzhľadom na biologicky podmienenú, prirodzenú, individuálnu variabilitu môže byť lehota na vydanie výsledku asi pri 10 % vzoriek predĺžená na 8 pracovných dní.

Čo odhalí TRISOMY test *Complete*?

Aneuploidie **všetkých** chromozómov

Okrem najčastejších aneuploidii chromozómov 21, 18, 13 test odhalí aj aneuploidie iných chromozómov, ktoré môžu byť spojené s poškodením plodu a možnými komplikáciami počas tehotenstva.¹

≥ 99,93%²

Spôľahlivosť detekcie T21, T18, T13

¹Pertile MD, Halks-Miller M, Flowers N, Barbacioru C, Kinnings SL, Vavrek D, Seltzer WK, Bianchi DW (2017). Rare autosomal trisomies, revealed by maternal plasma DNA sequencing, suggest increased risk of fetoplacental disease. *Science translational medicine*. 2012;9(405):1240.

²Sekelska M, Izsakova A, Kubosova K, Tilandyova P, Csekes E, Kuchova Z, Hyblova M, Harsanyova M, Kucharik M, Budiš J, Szemes T, Minarik G (2019). Result of Prospective Validation of the Trisomy Test® for the Detection of Chromosomal Trisomies. *Diagnostics*. 2019;9(4):138.

Subchromozómové aberácie **všetkých** chromozómov už od ≥ 3 megabáz

Detekcia duplikácií a delécií naprieč celým genómom plodu* asociovaných s klinicky relevantnými ochoreniami, ktoré nie je možné odhaliť inými metódami prenatalného skríningu.

Rozlišovacia schopnosť testu je závislá od veľkosti detegovanej aberácie a fetálnej frakcie zistenej vo vzorke (Tab. 1).

$\geq 80\%$

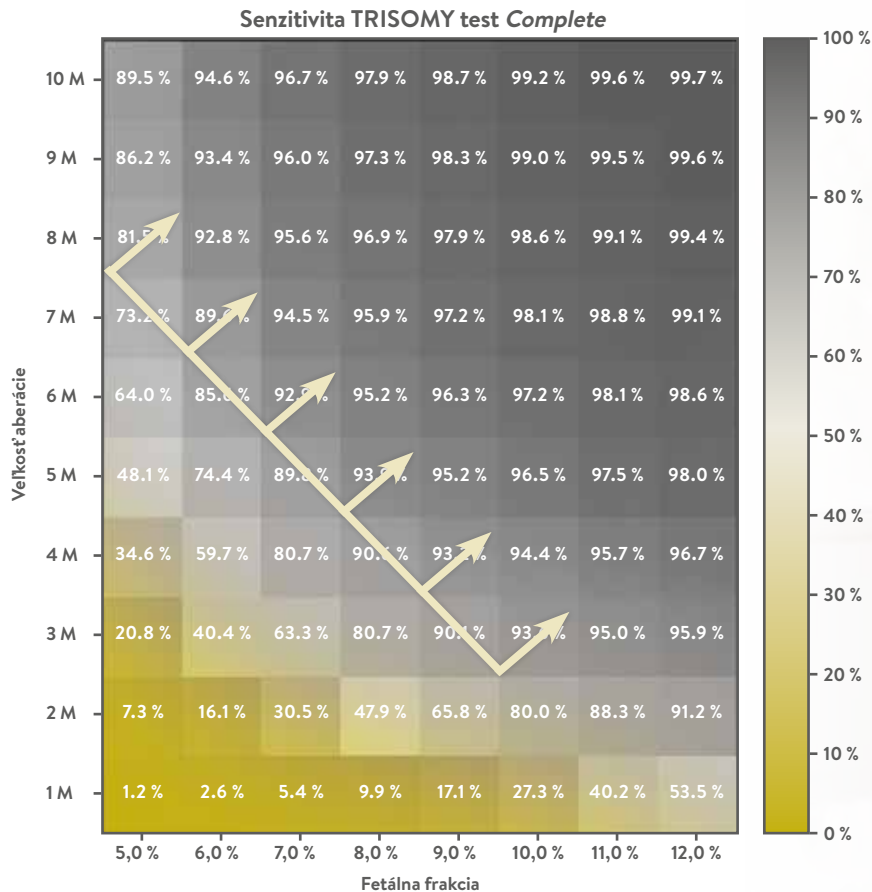
Predpokladaná senzitivita testu pri detekcii delécií a duplikácií

* TRISOMY test *Complete* umožňuje detekciu chromozómových porúch na celogenómovej úrovni, ktorá predstavuje celú, unikátne mapovateľnú známu časť ľudského genómu. Testom nie je možné detegovať chromozómové poruchy nachádzajúce sa v oblastiach, ktoré túto podmienku nespĺňajú a tvoria cca 13 % genómu (napr. oblasti centromér).

Výsledky validačnej štúdie

Na overenie schopnosti testu detegovať subchromozómové aberácie bola vykonaná interná prospektívna validačná štúdia na **7 279 vzorkách** s rôznymi detegovanými a reportovanými chromozómovými aberáciami, ktorých veľkosť bola v rozsahu **od 1 Mb do 80 Mb**, pričom fetálna frakcia vzoriek s aberáciami sa pohybovala **v rozsahu od 5,1 % do 19,1 %**.

Bioinformatická analýza dát umožnila predikovať hodnoty predpokladanej senzitivity testu pre rôzne veľkosti chromozómových aberácií v závislosti od fetálnej frakcie v analyzovanej vzorke (Obr. 1).



Obrázok 1: Prehľad predpokladanej úrovne senzitivity testu v závislosti od veľkosti aberácie a fetálnej frakcie.

Na základe výsledkov internej štúdie a štatistických analýz bol stanovený detekčný limit pre jednotlivé chromozómové aberácie vzhľadom na veľkosť aberácie a fetálnu frakciu pri senzitivite $\geq 80\%$ (Tab. 1).

Detekčné limity testu pri chromozómových aberáciách v závislosti od fetálnej frakcie a veľkosti aberácie.

Fetálna frakcia	Veľkosť aberácie
5% – 6%	> 8 Mb
6% – 7%	> 7 Mb
7% – 8%	> 6 Mb
8% – 9%	> 5 Mb
9% – 10%	> 4 Mb
> 10%	> 3 Mb



Vyšetrenie mutácie F508del v géne *CFTR* spôsobujúce ochorenie **CYSTICKÁ FIBRÓZA**

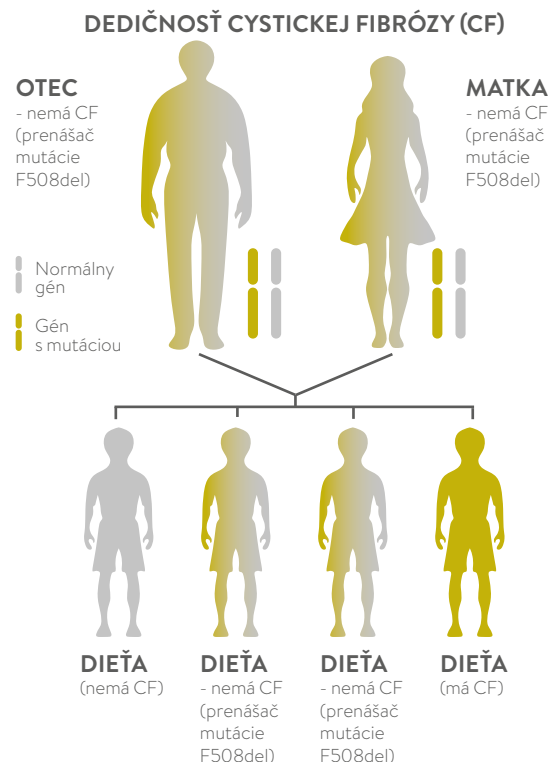
Čo je to?

Test **+CYSTICKÁ FIBRÓZA** je doplnkové vyšetrenie, ktoré je možné doobjednať k TRISOMY testu *Complete*. V rámci doplnkového vyšetrenia sa analyzuje cirkulujúca DNA tehotnej obsahujúca aj voľnú fetálnu DNA a výsledkom je určenie prítomnosti mutácie F508del v géne *CFTR*, ktorá je najčastejšou mutáciou spôsobujúcou cystickú fibrózu v kaukazoidnej populácii.

Cystická fibróza

Cystická fibróza je jedným z najčastejších závažných dedičných ochorení kaukazoidnej rasy. Prevalencia ochorenia u novorodencov je na úrovni 1 : 6 500, čo zodpovedá frekvencii prenášačov až 1 : 40.³ Príčinou vzniku a rozvoja tohto ochorenia sú mutácie v géne *CFTR*, pričom u kaukazoidnej rasy je do patogenézy prevažnej väčšiny prípadov zapojená najčastejšia mutácia s názvom F508del. Ochorenie patrí medzi tzv. autozomálne recesívne ochorenia, keď postihnutý jedinec zdedí patogénnu formu génu s mutáciou od každého z rodičov, pričom títo sú bezpríznakovými prenášačmi a pravdepodobnosť ochorenia u potomkov takýchto rodičov – prenášačov je 1 : 4, teda 25 % (Obr. 2).

³ Soltysova A, Tothova Tarova E, Ficek A, et al. Comprehensive genetic study of cystic fibrosis in Slovak patients in 25 years of genetic diagnostics. *L.Clin Respir J.* 2018 Mar;12(3):1197–1206.



Obrázok 2: Dedičnosť cystickej fibrózy

1:40

Riziko prenášačstva cystickej fibrózy

25%

Riziko, že dieťa zdedí mutáciu od oboch rodičov (prenášačov)

Presnosť vyšetrenia

Pravdepodobnosť správneho výsledku doplnkového vyšetrenia **+CYSTICKÁ FIBRÓZA** je vyššia ako 90 %. V súvislosti so stanovením pozitívnej a negatívnej prediktívnej hodnoty výsledku testu v súčasnosti prebieha rozsiahla prospektívna štúdia, pričom z priebežných výsledkov získaných analýzou viac ako 1 000 vzoriek vyplýva, že hodnota oboch presahuje 90 %. V prípade vydania pozitívneho výsledku s „vysokým rizikom“ ochorenia plodu laboratórium odporúča výsledok konzultovať s klinickým genetikom, ktorý navrhne optimálny postup konfirmačných analýz aj v kontexte následného diagnostického testovania ďalších osôb (biologický otec plodu) a ďalšej personalizácie zodpovedajúceho rizika.

>90%

Pravdepodobnosť správneho výsledku vyšetrenia **+CYSTICKÁ FIBRÓZA**

Výsledok vyšetrenia +CYSTICKÁ FIBRÓZA

V kontexte prevalencie ochorenia v našej populácii a bezpríznakového prenášačstva mutácie F508del je možné získať výsledok poukazujúci na „nízke riziko“ alebo „vysoké riziko“ postihnutia plodu cystickou fibrózou. Konkrétne alternatívy výsledkov sú 3, pričom tieto je možné interpretovať vzhľadom na riziko postihnutia plodu nasledovne:

1. U plodu ani u tehotnej nie je detegovaná mutácia F508del, apriórne populačné riziko 1 : 6 500 sa zníži na 1 : 34 000, teda je vydaný výsledok „**nízke riziko**“, ktoré reprezentuje **5x nižšie** riziko v porovnaní s apriórnym rizikom. Vyšetrenie biologického otca nie je potrebné.
2. U tehotnej alebo u tehotnej aj plodu je detegovaná mutácia F508del a je vydaný výsledok „**vysoké riziko**“. Pri tomto výsledku sa apriórne populačné riziko 1 : 6 500 zvýši na 1 : 160, teda personalizované riziko bude v porovnaní s apriórnym rizikom **40 x vyššie**. V takomto prípade sa odporúča absolvovať konzultáciu s klinickým genetikom, ktorý by mal indikovať vyšetrenie biologického otca plodu sekvenovaním/panelom štandardne vyšetrovaných patogénnych variantov/mutácií génu *CFTR*. Na základe tohto vyšetrenia otca môžu nastať dve situácie:
 - a) Ak sa nezistí prítomnosť ani jednej z panelom vyšetrovaných mutácií v jeho vzorke, personalizované riziko 1 : 160 sa zníži na 1 : 1 560, teda 10x a ďalšie genetické testovanie plodu alebo partnerov nie je potrebné.
 - b) Ak sa zistí prítomnosť niektorej z panelom vyšetrovaných mutácií v jeho vzorke, personalizované riziko 1 : 160 sa ďalej zvýši na 1 : 4, teda 40x. V takomto prípade sa odporúča absolvovať konzultáciu s klinickým genetikom, ktorý by mal spolu s partnermi zvážiť ciele vyšetrenie plodu na zistené patogénne varianty/mutácie v géne *CFTR*.
3. Mutácia F508del je detegovaná len u plodu, nie u tehotnej a je vydaný výsledok „**vysoké riziko**“. Pri tomto výsledku sa apriórne populačné riziko 1 : 6 500 zvýši na 1 : 200, teda personalizované riziko bude v porovnaní s apriórnym rizikom **32,5 x vyššie**. V takomto prípade sa odporúča absolvovať konzultáciu s klinickým genetikom, ktorý by mal indikovať vyšetrenie tehotnej sekvenovaním/panelom štandardne vyšetrovaných patogénnych variantov/mutácií génu *CFTR*. Na základe tohto vyšetrenia tehotnej môžu nastať dve situácie:
 - a) Ak sa nezistí prítomnosť ani jednej z panelom vyšetrovaných mutácií v jej vzorke, personalizované riziko 1 : 200 sa zníži na 1 : 780, teda 4x a ďalšie genetické testovanie plodu alebo partnerov nie je potrebné.
 - b) Ak sa zistí prítomnosť niektorej z panelom vyšetrovaných mutácií v jej vzorke, personalizované riziko 1 : 200 sa ďalej zvýši na 1 : 4, teda 50x. V takomto prípade sa odporúča absolvovať konzultáciu s klinickým genetikom, ktorý by mal spolu s partnermi zvážiť ciele vyšetrenie plodu na zistené patogénne varianty/mutácie v géne *CFTR*.

Limitácie:

Test je považovaný za vysoko efektívny skrínigový test, nie je však diagnostický. Pozitívny výsledok vyšetrenia ako neinvazívneho skrínigového testu sa preto musí doplniť ďalšími diagnostickými genetickými laboratórnymi vyšetreniami a testami, pričom ich výber a postupnosť dôrazne odporúčame konzultovať s klinickým genetikom. Napriek vysokej presnosti vyšetrenia je možné, že v ojedinelých prípadoch môže byť vzorka vyhodnotená ako falošne pozitívna, alebo zriedkavejšie ako falošne negatívna, čo môže byť v oboch prípadoch spôsobené neúplnými anamnestickými údajmi (napr. IVF s použitím darovaných pohlavných buniek), neznámymi alebo nepredvídateľnými biologickými vlastnosťami vzorky (napr. syndróm miznúceho dvojčata) alebo technologickými limitáciami použitej metódy (napr. výskyt zriedkavých genomických variantov).



Čo je to?

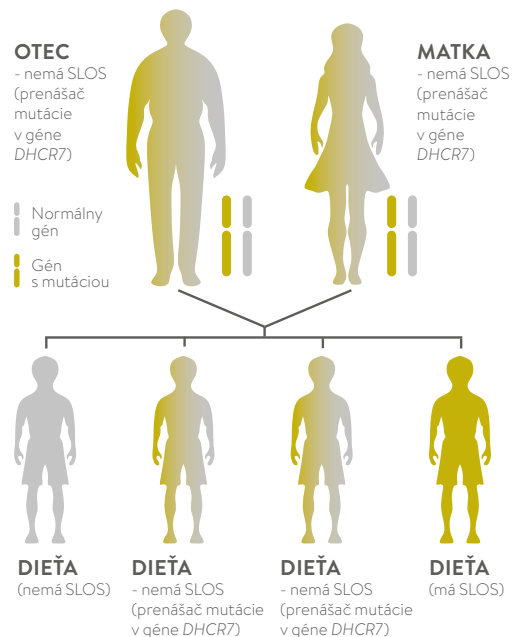
Test +SLOS je doplnkové vyšetrenie, ktoré je možné doobjednať k *TRISOMY testu Complete* (TTC). V rámci doplnkového vyšetrenia sa analyzuje cirkulujúca DNA tehotnej obsahujúca aj voľnú fetálnu DNA a výsledkom je určenie prítomnosti mutácií L109P, W151X, V326L, R352Q, G410S a Y432C v géne *DHCR7*, ktoré patria medzi najčastejšie mutácie spôsobujúce ochorenie Smithov-Lemliho-Opitzov syndróm v slovenskej populácii.¹

¹ Kolejakova K, Petrovic R, Futas J, Turcani P, Durovcikova D, Chandoga J. Spectrum of *DHCR7* mutations in Slovak patients with Smith-Lemli-Opitz syndrome and detection of common mutations by PCR-based assays. Gen Physiol Biophys. 2009 Mar;28(1):8-15.

Vyšetrenie najčastejších mutácií v géne *DHCR7* spôsobujúcich ochorenie **Smithov-Lemliho-Opitzov syndróm (SLOS)**

SLOS je závažné dedičné ochorenie s autozomálne recesívnym typom dedičnosti, pri ktorom postihnutý jedinec zdedí mutácie od oboch biologických rodičov, ktorí sú ich bezpríznakovými prenášačmi a pravdepodobnosť ochorenia u potomkov takýchto rodičov – prenášačov je 1 : 4, teda 25 %. Prevalencia ochorenia u novorodencov je na úrovni 1 : 15 000, čo zodpovedá frekvencii prenášačov až 1 : 60. Výsledkom testu je detekcia tehotenstiev s „nízkym rizikom“ alebo „vysokým rizikom“ ochorenia plodu, ako aj identifikácia bezpríznakových prenášačov tejto mutácie.

DEDIČNOSŤ SMITHOVHO-LEMLIHO-OPITZOVHO SYNDRÓMU (SLOS)



1:60

Riziko prenášačstva mutácií v gène *DHCR7*

25%

Riziko, že dieťa zdedí mutáciu od oboch rodičov (prenášačov)



Presnosť vyšetrenia

Pravdepodobnosť správneho výsledku doplnkového vyšetrenia **+SLOS** pre vybrané mutácie by mala byť vyššia ako 90 %. V súvislosti so stanovením pozitívnej a negatívnej prediktívnej hodnoty výsledku testu v súčasnosti prebieha rozsiahla prospektívna štúdia, ktorá by mala v budúcnosti odhadované štatistické hodnoty overiť. V prípade vydania pozitívneho výsledku s „vysokým rizikom“ ochorenia plodu laboratórium odporúča výsledok konzultovať s klinickým genetikom, ktorý navrhne optimálny postup konfirmačných analýz aj v kontexte následného diagnostického testovania ďalších osôb (biologický otec plodu) a ďalšej personalizácie zodpovedajúceho rizika.

>90%

Pravdepodobnosť správneho výsledku vyšetrenia **+SLOS**

Výsledok vyšetrenia **+SLOS**

V kontexte výskytu ochorenia v našej populácii a bezpríznakového prenášačstva mutácií L109P, W151X, V326L, R352Q, G410S a Y432C je možné získať výsledok poukazujúci na „nízke riziko“ alebo „vysoké riziko“ postihnutia plodu SLOS. Konkrétne alternatívy výsledkov sú tri, pričom tieto je možné interpretovať vzhľadom na riziko postihnutia plodu takto:

- 1.** V analyzovanej vzorke NIE JE detegovaná ani jedna z vyššie uvedených mutácií, je vydaný výsledok „**nízke riziko**“. Pri tomto výsledku sa apriórne populačné riziko 1 : 15 000 zníži na menej ako 1 : 1 000 000, čo je signifikatne **nižšie** riziko v porovnaní s apriórnym rizikom. Vyšetrenie biologického otca nie je potrebné.
- 2.** V analyzovanej vzorke JE detegovaná niektorá z vyššie uvedených mutácií U TEHOTNEJ ALEBO U TEHOTNEJ A PLODU a je vydaný výsledok „**vysoké riziko**“. Pri tomto výsledku sa apriórne populačné riziko 1 : 15 000 zvýši na asi 1 : 8 000 až 1 : 500 (v závislosti od detegovanej konkrétnej mutácie), teda personalizované riziko bude **2-krát až 30-krát vyššie** v porovnaní s apriórnym rizikom. V takomto prípade sa odporúča absolvovať konzultáciu s klinickým genetikom, ktorý by mal indikovať vyšetrenie biologického otca plodu sekvenovaním, resp. inou cieľenou analýzou génu *DHCR7*. Na základe tohto vyšetrenia otca môžu nastať dve situácie:
 - a)** Ak sa v otcovskej vzorke nezistí prítomnosť mutácie, personalizované riziko 1 : 8 000 až 1 : 500 sa zníži na menej ako 1 : 8 000, teda v závislosti od detegovanej mutácie sa môže znížiť až **15-krát** a ďalšie genetické testovanie plodu alebo partnerov nie je potrebné.
 - b)** Ak sa v otcovskej vzorke zistí prítomnosť mutácie, personalizované riziko 1 : 8 000 až 1 : 500 sa ďalej zvýši na 1 : 4, teda asi **100-krát až 2 000-krát**. V takomto prípade sa odporúča absolvovať konzultáciu s klinickým genetikom, ktorý by mal spolu s partnermi zvážiť cieľené diagnostické vyšetrenie plodu na zistené mutácie v géne *DHCR7*.
- 3.** Niektorá z vyššie uvedených mutácií JE detegovaná LEN U PLODU, NIE U TEHOTNEJ a je vydaný výsledok „**vysoké riziko**“. Pri tomto výsledku sa apriórne populačné riziko 1 : 15 000 zvýši na maximálne 1 : 8 000, teda personalizované riziko bude maximálne **2-krát vyššie** v porovnaní s apriórnym rizikom. V takomto prípade sa odporúča absolvovať konzultáciu s klinickým genetikom, ktorý by mal indikovať vyšetrenie tehotnej sekvenovaním, resp. panelom štandardne vyšetrovaných mutácií génu *DHCR7*. Na základe tohto vyšetrenia tehotnej môžu nastať dve situácie:
 - a)** Ak sa v materskej vzorke nezistí ani žiadna iná mutácia, personalizované riziko dosahujúce maximálne 1 : 8 000 sa zníži na menej ako 1 : 1 000 000, teda viac ako **120-krát** a ďalšie genetické testovanie plodu alebo partnerov nie je potrebné.
 - b)** Ak sa v materskej vzorke zistí prítomnosť mutácie, personalizované riziko dosahujúce maximálne 1 : 8 000 sa ďalej zvýši na 1 : 4, teda asi **2 000-krát**. V takomto prípade sa odporúča absolvovať konzultáciu s klinickým genetikom, ktorý by mal spolu s partnermi zvážiť cieľené diagnostické vyšetrenie plodu na zistené mutácie v géne *DHCR7*.

Limitácie vyšetrenia:

Test **+SLOS** je považovaný za vysoko-efektívny skríningový test, nie je však diagnostický. Pozitívny výsledok Testu ako neinvazívneho skríningového testu sa preto musí overiť ďalšími diagnostickými genetickými laboratórnymi vyšetreniami a testami, pričom ich výber a postupnosť dôrazne odporúčame konzultovať s klinickým genetikom. Napriek vysokej presnosti Testu je možné, že v ojedinelých prípadoch môže byť vzorka vyhodnotená ako falošne pozitívna, alebo zriedkavejšie ako falošne negatívna, čo môže byť v oboch prípadoch spôsobené neúplnými anamnestickými údajmi (napr. IVF s použitím darovaných pohlavných buniek), neznámymi alebo nepredvídateľnými biologickými vlastnosťami vzorky (napr. syndróm miznúceho dvojčata) alebo technologickými limitáciami Testu (napr. výskyt zriedkavých genomických variantov).





TRISOMY test



TRISOMY test XY



TRISOMY test+



TRISOMY test Complete

DOPLNKOVÉ VYŠETRENIA k TRISOMY test Complete (TTC)



Chromozómové poruchy

TRISOMY test

- Downov syndróm (trizómia 21)
- Edwardsov syndróm (trizómia 18)
- Patauov syndróm (trizómia 13)
- pravdepodobné pohlavie plodu

TRISOMY test XY

- Downov syndróm (trizómia 21)
- Edwardsov syndróm (trizómia 18)
- Patauov syndróm (trizómia 13)
- Turnerov syndróm (45,X)
- Klinefelterov syndróm (47,XXY)
- XYY syndróm (47,XYY)
- XXX syndróm (47,XXX)
- pravdepodobné pohlavie plodu

TRISOMY test+

- Downov syndróm (trizómia 21)
- Edwardsov syndróm (trizómia 18)
- Patauov syndróm (trizómia 13)
- Turnerov syndróm (45,X)
- Klinefelterov syndróm (47,XXY)
- XYY syndróm (47,XYY)
- XXX syndróm (47,XXX)
- DiGeorgeov syndróm (22q11)
- Praderov-Williho a Angelmanov syndróm (15q11)
- Cri-du-chat syndróm (5p15)
- Syndróm delécie 1p36
- Wolfv-Hirschhornov syndróm (4p16.3)
- pravdepodobné pohlavie plodu

TRISOMY test Complete

- Skríning všetkých 23 párov chromozómov plodu zameraný na detekciu:
- zmen početnosti celých chromozómov (trizómie, monoziómie) vrátane pohlavných chromozómov
 - zmen početnosti častí niektorého z 23 párov chromozómov (duplikácie, delécie) na subchromozómovej úrovni
 - vysokého rizika viac ako 150 známych subchromozómových aberácií asociovaných so známymi závažnými syndrómami
 - pravdepodobného pohlavia plodu

Výhody:

- výsledok obsahuje interpretáciu výsledku zohľadňujúcu aktuálne odborné informácie
- v cene testu je overenie pozitívneho výsledku TRISOMY test Complete diagnostickým vyšetrením **GenomeScreen prenatal**

DEDIČNÉ OCHORENIA:

- cystická fibróza (CF)
- Smithov-Lemliho-Opitzov syndróm (SLOS)

Možnosti vyšetrení:

1. TTC +CF

K TRISOMY test Complete je možnosť doobjednať vyšetrenie najčastejšej mutácie (F508del) v géne CFTR spôsobujúcej ochorenie cystická fibróza

2. TTC +SLOS

K TRISOMY test Complete je možnosť doobjednať vyšetrenie najčastejších mutácií (L109P, W151X, V326L, R352Q, G410S a Y432C) v géne DHCR7 spôsobujúcich ochorenie Smithov-Lemliho-Opitzov syndróm

3. TTC +CF +SLOS

K TRISOMY test Complete je možnosť doobjednať obe vyššie uvedené doplnkové vyšetrenia

TTC +CF	590 €
TTC +SLOS	635 €
TTC +CF +SLOS	695 €

350 €

390 €

450 €

530 €

5 pracovných dní*

5 pracovných dní*

5 pracovných dní*

5 pracovných dní*

5 pracovných dní*

gynekológ alebo
lekársky genetik

gynekológ alebo lekársky
genetik

gynekológ alebo lekársky
genetik

gynekológ alebo lekársky genetik

gynekológ alebo lekársky genetik



Odporúčaná
cena vyšetrenia



Stanovenie
výsledkov



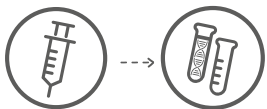
Vyšetrenie
indikuje

Pred vyšetrením je potrebné oboznámiť sa s aktuálnym Poučením o genetickom vyšetrení: www.trisomytest.sk/poucenie.

Test nezisťuje všetky genetické či iné vývojové poruchy, ktoré sa môžu vyskytnúť.

* Vzhľadom na biologicky podmienenú, prirodzenú, individuálnu variabilitu môže byť lehota na vydanie výsledku asi pri 10 % vzoriek predĺžená na 8 pracovných dní.

Ako vyšetrenie prebieha?



ODBER KRVI
- od 11. týždňa gravidity



PLATBA ZA TEST
- v ambulancii alebo
na www.medirexplatby.sk

VYŠETRENIE:

- je možné využiť pri tehotenstvách s použitím techník asistovanej reprodukcie (ART) vrátane prípadov s darovanými gamétami
- nie je možné využiť pri viacplodových tehotenstvách



TRISOMY *test Complete*

ANALÝZA VZORKY KRVI
- priebeh vyšetrenia notifikovaný SMS



VÝSLEDOK TESTU
- spravidla do 5
pracovných dní*

**VYSOKÉ
RIZIKO**

**NÍZKE
RIZIKO**



ODBER VZORKY PLODOVEJ VODY
- na overenie diagnostickým testom



GenomeScreen prenatal

- výsledok interpretuje
lekársky genetik

+ CYSTICKÁ FIBRÓZA + SLOS

**ANALÝZA
VZORKY KRVI**



**VYSOKÉ
RIZIKO**

**NÍZKE
RIZIKO**

**KONZULTÁCIA
S KLINICKÝM GENETIKOM**

* Vzhľadom na biologicky podmienenú, prirodzenú, individuálnu variabilitu môže byť lehota na vydanie výsledku asi pri 10 % vzoriek predĺžená na 8 pracovných dní.

TRISOMY test Complete

KAŽDÝ PÁR CHROMOZÓMOV V DETAILE

TRISOMY TEST COMPLETE	BEŽNÉ NIPT TESTY
✓ skríning všetkých 23 párov chromozómov plodu	
✓ bezplatné overenie pozitívneho výsledku diagnostickou metódou – GenomeScreen prenatal	— v cene nie je overenie výsledku diagnostickou metódou
✓ detekcia vysokého rizika pri > 100 známych klinických syndrómov asociovaných so subchromozómovými aberáciami	
✓ podpora klinickej interpretácie relevantných subchromozómových aberácií vrátane novo detegovaných	— podpora klinickej interpretácie obmedzená na vybrané, známe aberácie
✓ možnosť rozšírenia vyšetrenia o detekciu mutácie F508del v géne <i>CFTR</i> a v géne <i>DHCR7</i>	
✓ dodanie výsledku do 5 pracovných dní*	— dlhšia lehota dodania výsledku
✓ spracovanie vzorky prebieha na Slovensku	— spracovanie vzorky prebieha v zahraničí

*Vzhľadom na biologicky podmienenú, prirodzenú, individuálnu variabilitu môže byť lehota na vydanie výsledku asi pri 10 % vzoriek predĺžená na 8 pracovných dní.

TRISOMY test môže absolvovať tehotná žena na vlastnú žiadosť a po genetickej konzultácii. Je vhodný pre každú ženu od 11. týždňa tehotenstva, ak:

- má viac ako 35 rokov
- má pozitívnu rodinnú anamnézu
- má zvýšené riziko možného postihnutia plodu
- má hraničný alebo pozitívny biochemický skríning,
- prekonala opakované spontánne potraty (vyšetreniu musí predchádzať genetická konzultácia)
- otehotnela po umelom oplodnení (IVF)