

A vizsgálat igénybevételét megelőző tájékoztató

A PrenaTest® anyai vérvételen alapuló vizsgálat, amely a magzat és az anya veszélyeztetése nélkül nagy biztonsággal képes kimutatni a magzatban esetlegesen előforduló számbeli kromoszóma-rendellenességeket a 9. terhességi héttől.

A teszt tudományos alapja:

A PrenaTest® a várandós vérében található ún. szabad DNS elemzésén alapul. Ez a genetikai anyag nem a sejteken belül, hanem a vérplazmában található, és kisebb szakaszok formájában szabadon kering az anya vérében. Az anyai vér az anya DNS-én kívül átlagosan 10% magzati szabad DNS-t is tartalmaz. Ez a méhlepény sejtjeiből származik, és folyamatosan kerül a várandós vérébe.

A PrenaTest® egy olyan molekuláris genetikai módszeren alapul, mely képes az anya vérében keringő szabad DNS szakaszok vizsgálatára, azok eredetének tisztázására (azaz, hogy melyik kromoszómáról származnak) és mennyiségi meghatározására. Számbeli kromoszóma-rendellenességek esetén a magzat extra mennyiségű szabad DNS-t bocsát az anya vérébe az érintett kromoszómáról, amely ezzel az új módszerrel rendkívül jó hatékonysággal kimutatható.

A PrenaTest® három formában végezhető el:

- PrenaTest® Alap:** a 21-es kromoszóma számbeli többletére visszavezethető Down-kór, vagyis a 21 triszómia kimutatására.
- PrenaTest® Optimum:** a 21-es, a 18-as és a 13-as kromoszóma többletére visszavezethető Down-kór, Edwards-kór, illetve Patau-kór, vagyis a 21-es, 18-as és 13-as triszómia kimutatására.
- PrenaTest® Plus:** a 21-es, a 18-as és a 13-as kromoszóma többletére visszavezethető Down-kór, Edwards-kór, illetve Patau-kór, vagyis a 21-es, 18-as és 13-as triszómia, valamint a nemi kromoszómák számbeli eltéréseinek (Turner-, Klinefelter-, Tripla X-, Jacob-szindróma) kimutatására.

A PrenaTest® a magzat nemének meghatározására is képes.

A PrenaTest® ikerterhességekben is alkalmazható, az egyes terhességeknél tapasztalt pontossággal.

A teszt értékelése:

A DNS szakaszok beazonosítása után számítás történik annak meghatározására, hogy a vizsgált kromoszómáról származó DNS mennyisége meghaladja-e a normális magzati kromoszómakészlet esetében várt mennyiséget. A vizsgált minta és a referenciaként használt, átlagos mennyiségű kromoszómát tartalmazó minta DNS-mennyiségének összehasonlítását a z-score néven ismert statisztikai érték fejezi ki. Ha a z-score az adott kromoszómára meghatározott határérték alatt van, akkor tipikusan az adott terhességben nincs jelen magzati triszómia („negatív teszt eredmény”). A határértéket elérő, vagy meghaladó z-score értékek általában magzati triszómia jelenlétére utalnak „pozitív teszt eredmény”).

Ha a PrenaTest® eredménye negatív, az azt jelenti, hogy a magzatban a vizsgált kromoszóma-rendellenességek nagy biztonsággal kizárhatók.

Ha a PrenaTest® eredménye pozitív valamely kromoszóma-rendellenességre, akkor a magzatban majdnem biztosan előfordul az adott rendellenesség. Ebben az esetben az eredmény megerősítésére invazív genetikai vizsgálat elvégzése, rendszerint amniocentézis javasolt.

A teszt érzékenysége:

A PrenaTest® hatékonyságát meghatározó vizsgálatok értékelése szerint a teszt érzékenysége nagyobb, mint 99%.

A fals pozitív arány kevesebb, mint 0,2%.

Jelen ismereteink szerint egyetlen vizsgálati módszer (beleértve az invazív, diagnosztikus beavatkozásokat – magzatvízvétel, leánybiopszia – is) hatékonysága sem éri el a 100%-ot, bizonyos biológiai korlátok miatt.

A teszt korlátai:

Az esetek igen kis részében (0,5%) előfordulhat, hogy az anyai vérben keringő magzati DNS aránya nem elégséges a teszt elvégzéséhez (pl. túlsúlyos várandósoknál). Ilyenkor a PrenaTest® nem tud eredményt adni.

A PrenaTest® egyelőre nem képes a kromoszómák apró szerkezeti eltéréseinek kimutatására, illetve alacsony hatékonysággal mutatja ki a részleges kromoszóma-rendellenességeket (pl. mozaikos 21-es triszómia) igen ritkán előforduló eseteit. A teszt nem vizsgál a fentiekén túl más kromoszóma-rendellenességet illetve egyéb genetikai betegséget.

A vizsgálatot igénylő várandós nyilatkozata:

A PrenaTest® vizsgálatot kapcsolatos szóbeli és írásbeli tanácsadást megkaptam, elolvastam és megértettem. Tudomásom van arról, hogy esetleges további kérdéseim megválaszolása céljából, a PrenaTest®-et biztosító New Era Genetics Kft. által biztosított orvosi konzultációban részesülhetek Dr. Papp Csaba vagy Dr. Elekes Tibor klinikai genetikusoktól, a +36 20 972 3393-as, illetve a +36 70 325 9844-es telefonszámon.

Aláírással hozzájárulok a PrenaTest® elvégzéséhez és ahhoz, hogy a vizsgálat elvégzése céljából tőlem vérmintát vegyenek.

Dátum:

név

születési idő

aláírás



New Era Genetics

1026 Budapest, Gábor Áron u. 74-78.
Mobil: +36 20 518 1810 • Iroda: +36 1 273 1913
E-mail: info@prenatest.hu

www.prenatest.hu