

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 keringő 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[®] olyan molekuláris genetikai módszereket alkalmaz, melyek képesek az anya vérében keringő szabad DNS szakaszok vizsgálatára, azok eredetének tisztázására és mennyiségi meghatározására. Számbeli kromoszóma-rendellenességek esetén az érintett kromoszómáról származó DNS-ből többlet mutatkozik, amely ezzel az új módszerrel rendkívül jó hatékonysággal kimutatható. Ugyanez az eljárás alkalmazható a kromoszómákat alkotó DNS-lánc bizonyos szakaszain előforduló hiány, az ún. mikrodéléciók azonosítására.

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-, Jacobs-szindróma) és a 22q11.2 mikrodéléció (DiGeorge szindróma) kimutatására.

A PrenaTest[®] a magzat nemének meghatározására is képes.

A PrenaTest[®] Optimum az ikerterhességekben is alkalmazható.

Vizsgálati módszer és az eredmény kidolgozása:

A PrenaTest[®] a qPCR és az újgenerációs szekvenáláson (NGS) alapuló molekuláris genetikai módszert alkalmazza, amely eredményét a CE-jelzéssel ellátott PrenaTest[®] DAP-plusz szoftverrel értékeli. Az analízis során alkalmazott határértékek, amellyel az eredmények pozitív illetve negatív kategóriába sorolhatók, a különböző kromoszóma-rendellenességek esetében eltérőek, bizonyos biológiai és analitikai okok miatt. A nemi-kromoszóma rendellenességek kimutatására további értékelési szempontokat alkalmaznak, így ezekben az esetekben az analízis értéke önmagában nem irányadó. A PrenaTest[®] klinikai alkalmazása során 100% pontosság nem elvárható. Általában a vizsgálat nem ad eredményt a kromoszómák szerkezeti, mozaikos, vagy poliploidias rendellenességeire. További információk a vizsgálattal kapcsolatban (találati/szenzitivitási arány, stb.) a www.prenatest.hu honlapon találhatók.

Abban az esetben, ha a PrenaTest[®] eredménye negatív, a magzatban a vizsgált kromoszóma-rendellenességek nagy biztonsággal kizárhatók.

Ha a PrenaTest[®] eredménye pozitív valamely kromoszóma-rendellenességre, az eredmény megerősítésére invazív genetikai vizsgálat elvégzése, rendszerint amniocentézis javasolt.

A teszt érzékenysége:

A PrenaTest[®] hatékonyságát meghatározó vizsgálatok értékelése szerint a teszt érzékenysége a különböző rendellenességekre nézve eltérő. A három triszómia (21-es, 18-as és 13-as) esetén az összesített detekciós ráta 99%, míg fals pozitív arány 0,1%. A nemi kromoszóma rendellenességeinek összesített detekciós rátája 91,7%, a fals pozitív arány pedig 1,2%.

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

A PrenaTest[®] diagnosztikai értékéről bővebben a www.prenatest.hu oldalon olvashat.

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) ritkán előforduló eseteit. A teszt nem vizsgál a fentiekben túl más kromoszóma-rendellenességet illetve egyéb genetikai betegséget.

A vizsgálatot igénylő várandós nyilatkozata:

A PrenaTest[®] vizsgálattal kapcsolatos szóbeli és írásbeli tanácsadást megkaptam, elolvastam és megértettem. Tudomásom van arról, hogy esetleges további kérdéseim megválaszolása céljából, a PrenaTest[®] disztibútora, a New Era Genetics Kft. által biztosított ún. pre-teszt genetikai konzultációban részesülhetek Dr. Elekes Tibor klinikai genetikustól a +36 70 325 9844-es telefonszámon.

A konzultációt: igénylem nem igénylem

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

Dátum:

név

születési idő

aláírás

