

KROMOSZÓMA-RENDELLENESSEGEK SZŰRÉSE

Árlista:

Nem diagnosztikus vizsgálat (statisztikai alapon):

- kombinált teszt: **19.000 Ft**
- toxaemia szűrés: **11. 500 Ft**
- kombinált teszt + toxaemia szűrés: **30 500 Ft**

Diagnosztikus vizsgálat (konkrétan megmondja a genetikai eltérést):

- **PRENA teszt**
 - **Alap** (csak Down-sy.-ra szűr): **99.000 Ft**
 - **Optimum** (Down-, Edwards-, Patau-sy és nemi kromoszómák számbeli rendellenességei): **199.000 Ft**
 - **Plus** (minden kromoszóma számbeli rendellenessége és azokban előforduló deléciók és duplikációk 7 Mb részletességig): **229.000 Ft**
- **PrenaTest® ORIGIN**

A PrenaTest® Plus és az ORIGIN hordozóság szűrés együttes elvégzése

Eredményt ad: A magzat teljes kromoszóma állományának vizsgálatára, valamint a szülők által hordozott és a magzat számára örökíthető genetikai betegségek előfordulására. **425 000 Ft**
- **PrenaTest® MONOGEN**

A PrenaTest® Plus és a MONOGEN vizsgálat együttes elvégzése

Eredményt ad: A magzat teljes kromoszóma állományának vizsgálatára, valamint a magzatban újonnan előforduló, egészséget károsító génhibákat mutatja ki. **425 000 Ft**
- **PrenaTest® TOTAL**

A PrenaTest® Plus, az ORIGIN hordozóság szűrés és a MONOGEN vizsgálat együttes elvégzése. **645 000 Ft**

Mi a teendő, ha szeretné igénybe venni valamelyik vizsgálatot?

- A vizsgálatokat keddi és csütörtöki napokon 08:00 és 12:00 között végezzük, melyekhez előjegyzés szükséges a +3633/542-376 telefonszámon
- A kombinált teszt és a toxaemia szűrés árának befizetése csekken szükséges (csekk az ultrahangban kérhető). A befizetett csekket kérjük hozza magával a vizsgálatra!
- A CSEKK BEFIZETÉS ESETÉN, AKÁR QR-KÓD FIZETÉSE ESETÉN IS, KÉRJÜK A KÖZLEMÉNYBE BEÍRNI A NEVET ÉS TAJ SZÁMOT!
- A Prena tesztek árának befizetése átutalással történik (ehhez szükséges adatokat a vizsgálat elvégzésekor kapja meg a páciens).

INTÉZMÉNYÜNKBEN A CZEIZEL INTÉZETTEL SZERZŐDVE AZ ALÁBBI KIEgészítő VIZSGÁLATOKRA VAN LEHETŐSÉG:

Kombinált teszt

A három leggyakoribb triszómia (Down-szindróma, Patau-kór, Edwards-kór) kiszűrésének a várandósság első trimeszterében végezhető módszere, mely a terhesség 11. hetétől a 14. hétig végezhető. A teszt lényege, hogy a várandós egyedi triszómia-kockázatát egy speciálisan fejlesztett szoftver segítségével számoljuk ki.

Nem-invazív szűrés az anyai keringésben lévő magzati DNS kimutatásával (NIPT=non invasive prenatal testing) - PRENA teszt

Ismert, hogy az anyai keringésbe a terhesség során magzati DNS-darabok kerülnek, melyeket genetikai módszerekkel el lehet különíteni az anyai DNS-től. Az anyai vérben szabadon keringő DNS darabok szerkezete vizsgálható és megállapítható, hogy mely kromoszómáról származnak és hogy megfelelő mennyiségben vannak-e jelen – ezzel a számbeli rendellenességek, kromoszómák vagy azok szakaszainak többlete vagy hiánya kimutatható

Toxémia szűrés

A terhességi toxémia (vagy más néven preeclampsia) a várandósság második felében előforduló terhességi szövődmény, mely súlyos anyai és magzati szövődményekkel járhat. Előfordulási gyakorisága 2-5%. Pontos oka ismeretlen, feltételezik, hogy a lepény beágyazódási zavarának következménye. Jellemzője a magasvérnyomás, a megnövekedett fehérjeürítés a vizelettel és a testszerte kialakuló vizenyő.

Magas kockázat esetén a 16. hét előtt elkezdett acetilszalicilsav terápia a toxémia gyakoriságát 56%-kal csökkenti, valamint a kórkép megjelenése esetén annak súlyosságát mérsékli, így a súlyos toxémia gyakoriságát 95%-kal csökkenti.

Mik azok a kromoszóma-rendellenességek?

Az emberi testi sejtekben 23 pár, azaz 46 kromoszóma található. Szaporodásnál, az ivarsejtek osztódásakor normális esetben az utód mindkét szülő kromoszómapárjainak a felét (az apa 46 kromoszómájából 23-at, valamint az anya 46 kromoszómájából is 23-at) kapja meg. A születendő gyermek sejtjeiben így lesz 46 kromoszóma. Ha az ivarsejtek osztódása során valamilyen ismeretlen okból kifolyólag egy kromoszómapár nem osztódik ketté, az azt eredményezi, hogy az utód valamelyik szülőtől duplán kap meg egy kromoszómát. Ez a többlet kromoszóma az esetek nagy részében az embrió korai elhalásához, vetéléshez vezet, azonban bizonyos kromoszóma többlet esetén ez nem következik be. Az ilyen kromoszóma-rendellenességek leggyakoribb típusai a 21-es (Down-szindróma), a 13-as (Patau-kór) és a 18-as (Edwards-kór) triszómia. A Down-szindróma előfordulási gyakorisága összefüggést mutat az anyai életkorral (25 éves korban 1:1350, míg 45 éves korban 1:30). A másik két triszómia újszülöttkori gyakorisága ennél jóval kisebb, a Patau-kóré kb. 1:10000, az Edwards-kóré pedig kb. 1:6000, melynek oka, hogy ezek a magzatok a legtöbb esetben már méhen belül elhalnak.

Ultrahang vizsgálat

Az első trimeszteri genetikai ultrahang vizsgálat a terhesgondozás része (ezáltal térítésmentes vizsgálat), melyet a terhesség 11/0 és 13/6 hete között végzünk. A kromoszóma-rendellenességgel sújtott magzatok nagy részénél különböző gyanújelek láthatók (pl. vastag tarkóredő, az orrcsont hiánya vagy csökevényes volta), valamint súlyosabb fejlődési rendellenességek is észrevehetők lehetnek. Fontos azonban tudni, hogy önmagában az ultrahangvizsgálattal csak a kromoszóma rendellenességet hordozó magzatok egy részét (Down-szindrómás magzatoknak pl. csak kb. 75- 80%-át) tudjuk kiszűrni, tehát a negatív lelet nem jelenti minden esetben azt, hogy a magzat genetikailag egészséges. Az UH vizsgálat pontosítására különböző szűrőteszteket fejlesztettek ki, melyek térítés ellenében vehetők igénybe. A szűrőteszt előnye, hogy az invazív diagnosztikus eljárásokkal szemben nem járnak kockázattal.