

**SUVREMENI PRENATALNI TESTOVI** su idealna pomoć za sve trudnice koje žele voditi bezbrižnu trudnoću. Neinvazivni prenatalni test (NIPT - „Non Invasive Prenatal Test“) služi za rano otkrivanje poremećaja kromosoma fetusa. Pomoću ovog jednostavnog i sigurnog testa krvi, koji je iznimno precizan , svaka trudnica može izbjeći rizike nepotrebnih *invazivnih dijagnostičkih postupaka kao što su amniocenteza ili biopsija koriona (CVS)* amniocenteze.

Za ovu pretragu nisu potrebne pripreme te nije potrebno biti natašte.

#### **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 34 g.**

#### **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 ili Twins/blizanci 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 delecija/duplikacija 60 sindroma

#### **VeritasTest – NIPT test iz uzorka krvi trudnice već od 10. tjedna**

**Veritas laboratorij - Barcelona, Španjolska**

VeritasTest my Prenatal BASIC 499 € ... (Down sy T21,Edwards sy T 18,Patau sy T13)

VeritasTest my Prenatal BASIC PLUS 549 € (Down sy T21,Edwards sy T 18,Patau sy T13, Turner sy XO,Klinefelter sy XXY,Sindrom trostrukog X T X, Jacobs sindrom T XYY)

VeritasTest my Prenatal PREMIUM 649 € (Down sy T21,Edwards sy T 18, Patau sy T13... Turner sy XO, Klinefelter sy XXY, Sindrom trostrukog X T X, Jacobs sindrom T XYY...Preko 200 delecija ,duplikacija i mikrodelecija svih kromosoma)

VeritasTest my Prenatal COMPLETE 729 € (Down sy T21,Edwards sy T 18,Patau sy T13, Turner sy XO,Klinefelter sy XXY,Sindrom trostrukog X T X, Jacobs sindrom T XYY .... Trisomije i monosomije svih kromosoma 1-22)

VeritasTest my Prenatal SUPERIOR 799 € (Down sy T21,Edwards sy T 18, Patau sy T13... Turner sy XO, Klinefelter sy XXY, Sindrom trostrukog X T X, Jacobs sindrom T XYY... Trisomije i monosomije svih kromosoma 1-22...Preko 200 delecija ,duplikacija i mikrodelecija svih kromosoma)

**Utvrđivanje fetalnog spola uključeno u cijenu odabranog panela kod sva tri testa. U poliklinici BARTOŠ MD , u sklopu testa gratis 4D UZV scan ploda (na Vaš USB) .**

#### **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 spontanim pobačajem ili bebe budu mrtvorođene. 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<sup>1</sup>

Većina beba s Patau sindrom ima teške urođene mane mozga i drugih organa. Mnoge trudnoće završavaju spontanim 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 rasti 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 spontanim pobačajem ili bebe budu mrtvorodne. Bebe rođene s triploidijom obično ne prežive prvu godinu života. Di George sindrom (sindrom delecije 22q11.2)

Ovaj sindrom je uzrokovan nedostatkom malog dijela kromosoma 22. Javlja se s učestalošću

1 na 2 000 živorođene djece. Većina djece rođene sa sindromom delecije 22q11.2 imaju blage do umjerene mentalne poteškoće i usporen razvoj govora i jezika. Mnoga djeca imaju srčane mane, problem sa imunološkim sustavom i druge zdravstvene probleme. Neke osobe s ovim sindromom imaju poremećaj iz autističnog spektra, a neki razviju i psihičku bolest kao što je shizofrenija.

## 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.