

Είναι σημαντικό να υπενθυμίσουμε ότι ο τρόπος λήψης με ξηρό αίμα της μητέρας, στο ειδικό χαρτί, είναι μια διεθνώς αποδεκτή, καθιερωμένη και επιστημονικά απόλυτα τεκμηριωμένη μέθοδος, διευκολύνει τη λήψη, εγγυάται την σταθερότητα του δείγματος κι επομένως την ακρίβεια της μέτρησης, εφαρμόζεται δε και σε μερικά από τα μεγαλύτερα κι εγκυρότερα εργαστήρια του κόσμου.



InterGenetics
ΔΙΑΓΝΩΣΤΙΚΟ ΚΕΝΤΡΟ ΓΕΝΕΤΙΚΗΣ

Βασ. Σοφίας 120, 11526 Αθήνα

T/ 2107705010 • 2107756588

T/ 2107705125 • 2104177919

F/ 2107705011

info@intergenetics.eu

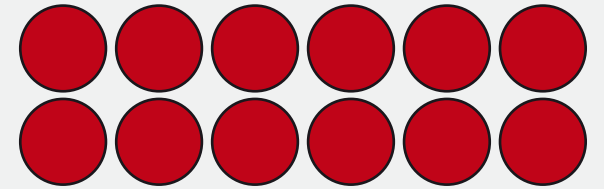
www.intergenetics.eu



© InterGenetics 2013

InterGenetics
ΔΙΑΓΝΩΣΤΙΚΟ ΚΕΝΤΡΟ ΓΕΝΕΤΙΚΗΣ

DRY TEST ΑΣΦΑΛΗΣ ΜΕΘΟΔΟΣ ΕΚΤΙΜΗΣΗΣ ΚΙΝΔΥΝΟΥ ΣΥΝΔΡΟΜΟΥ DOWN ΣΤΗΝ ΚΥΗΣΗ



- ✓ μέτρηση των δεικτών PAPPα, ελεύθερης β-hCG, AFP και uE3 στο ξηρό αίμα της εγκύου
- ✓ μέθοδος διεθνώς αποδεκτή, καθιερωμένη και επιστημονικά απόλυτα τεκμηριωμένη
- ✓ μεγάλη εμπειρία (>133.000 περιστατικά) και πλούσια στατιστικά δεδομένα
- ✓ δυνατότητα από το ίδιο δείγμα ταυτόχρονου προσδιορισμού των συχνών μεταλλάξεων F508del της ινοκυστικής νόσου και 35delG της βαρνηκίας

bio
genetics
210 9945832

Η εξέταση αυτή υπολογίζει την πιθανότητα κύησης με σύνδρομο Down (τρισωμία 21) και με σύνδρομο Edwards (τρισωμία 18), λαμβάνοντας υπόψη την ηλικία της εγκύου, τα επίπεδα βιοχημικών δεικτών που παράγονται κατά την κύηση και ανιχνεύονται στο αίμα της μητέρας, με τη βοήθεια ειδικού λογισμικού.

Η εξέταση εφαρμόζεται σε δείγματα ξηρού αίματος της μητέρας και οι βιοχημικές δείκτες προσδιορίζονται με αυτοματοποιημένες τεχνικές ELISA.

Στο 1^ο τρίμηνο (10^η – 13^η εβδομάδα) προσδιορίζονται τα επίπεδα των βιοχημικών δεικτών β-hCG (β-χοριακή γοναδοτροπίνη) και της PAPPa (πρωτεΐνης του πλακούντα). Στη συνέχεια, γίνεται συνεκτίμηση των βιοχημικών δεικτών και της αυχενικής διαφάνειας του εμβρύου (NT) με τη βοήθεια ειδικού λογισμικού, για τον προσδιορισμό του κινδύνου.

Στο 2^ο τρίμηνο (16^η – 22^η εβδομάδα) προσδιορίζονται τα επίπεδα των βιοχημικών δεικτών β-hCG (β-χοριακή γοναδοτροπίνη), αFP (α-εμβρυϊκής σφαιρίνης) και της uE3 (ασύζευκτης οιστριόλης). Στη συνέχεια, γίνεται συνεκτίμηση των βιοχημικών δεικτών με τη βοήθεια ειδικού λογισμικού, για τον προσδιορισμό του κινδύνου.

Το αποτέλεσμα πάντα δίνεται υπό την μορφή πιθανότητας και σαν όριο υψηλού κινδύνου για κύηση με σύνδρομο Down χρησιμοποιείται το 1/250. Πάνω από το όριο αυτό (π.χ. πιθανότητα 1/200 ή 1/100 κλπ.) η κύηση χαρακτηρίζεται υψηλού κινδύνου και συνιστάται ο προγεννητικός χρωμοσωματικός έλεγχος με λήψη χοριοϊκών λαχνών (στο 1ο τρίμηνο) ή αμνιακού υγρού (στο 2ο τρίμηνο), εξετάσεις που πλέον έχουν απόλυτη διαγνωστική ακρίβεια.

Από την μέχρι σήμερα πλούσια εμπειρία μας, υπολογίζεται ότι ένα ποσοστό 4% των εξετάσεων του 1^{ου} τριμήνου και 6% του 2^{ου} τριμήνου δίνουν αποτέλεσμα με πιθανότητα υψηλού κινδύνου.

Όμως, και στις περιπτώσεις κυήσεων χαμηλού κινδύνου δεν αποκλείεται τελείως η γέννηση παιδιού με σύνδρομο Down ή με άλλη χρωμοσωματική ανωμαλία, καθόσον η εξέταση αυτή έχει τη δυνατότητα να ανιχνεύει στο 1^ο τρίμηνο περίπου 87% των παθολογικών κυήσεων με συνηπολογισμό της αυχενικής διαφάνειας ή 62% χωρίς αυχενική διαφάνεια και 68% στο 2^ο τρίμηνο.

Το dry test επιτρέπει στο ίδιο δείγμα ταυτόχρονα την :

1. Ανίχνευση της μετάλλαξης F508del του γονιδίου της ινοκυστικής νόσου

Η ινοκυστική νόσος (ή κυστική ίνωση, cystic fibrosis) είναι ένα από τα κοινότερα γενετικά νοσήματα, με συχνότητα φορέων στον Ελληνικό πληθυσμό περίπου 4% (1/25 άτομα).

Ο αριθμός των μεταλλάξεων που είναι δυνατό να προξενήσουν τη νόσο είναι μεγάλος (>1.500), αλλά μια συγκεκριμένη μετάλλαξη, η F508del, απαντάται στην Ελλάδα σε συχνότητα περίπου 53% στους πάσχοντες και με συχνότητα φορέων στο γενικό πληθυσμό περίπου 2% (1/50 άτομα).

Δf508

Με την ανίχνευση της μετάλλαξης αυτής αποκαλύπτονται επομένως οι μισοί περίπου φορείς και βέβαια σε μια τέτοια περίπτωση είναι σημαντικό να προχωρήσουμε άμεσα στον έλεγχο του συζύγου (τουλάχιστον 85% των Ελληνικών μεταλλάξεων), για να διαπιστωθεί κατά πόσο είναι απαραίτητος ο προγεννητικός έλεγχος του εμβρύου νωρίς στην κύηση.

2. Ανίχνευση της μετάλλαξης 35delG της αυτοσωματικής υπολειπόμενης μη-συνδρομικής βαρνηκότητας

Η προ-ομιλητική, μη-συνδρομική βαρνηκότητα, δηλαδή η μορφή που εκδηλώνεται πριν την ανάπτυξη της γλωσσικής επικοινωνίας στα παιδιά, είναι σε ποσοστό >50% γενετικό νόσημα, που οφείλεται κύρια σε μεταλλάξεις υπολειπόμενου χαρακτήρα.

Περισσότερα από 100 γονίδια υπολογίζεται ότι ενέχονται στη βαρνηκότητα. Ωστόσο, μεταλλάξεις σε ένα μόνο από αυτά, στο γονίδιο της κοννεξίνης 26 (GJB2), αντιπροσωπεύουν περισσότερο από 65% της μη-συνδρομικής βαρνηκότητας στους πάσχοντες.

Μάλιστα μια μετάλλαξη, που ονομάζεται 35delG, ανιχνεύεται σε συχνότητα >90% των παθολογικών μεταλλάξεων του γονιδίου και με συχνότητα φορέων στο γενικό πληθυσμό περίπου 3,5% (1/28 άτομα).

