

Prenatalne genetičke analize (PGA) biološkog materijala uzetog od ploda u ranim fazama trudnoće (uzorci amniotske tečnosti, horionskih čupica, fetalne krvi) mogu ukazati na prisustvo urođenih malformacija kod budućeg novorođenčeta. Ove analize obuhvataju:

1. Citogenetičke analize – **KARIOTIPIZACIJA**, za detekciju svih numeričkih i strukturnih hromozomskih aberacija (**AMNIOCENTEZA, KORDOCENTEZA...**)
2. Molekularno-genetičke analize –**QF-PCR**- za detekciju najčešćih numeričkih hromozomskih aberacija autozoma 13 (Sy. Patau), 18 (Sy. Edwards), 21 (Sy. Down), te polnih hromozoma X (Sy. Turner) i Y (Sy. Klinefelter).

U slučajevima kada je suviše veliki rizik za prenatalno uzimanje materijala ploda, molekularno genetičke analize mogu se obaviti i iz krvi majke (**NIPT** - neinvazivni prenatalni test).

Potrebu za prenatalnim genetičkim analizama sugeriše ginekolog koji prati trudnoću, a utvrđuje je na osnovu specifičnih indikacija.

GLAVNE INDIKACIJE	Vrsta PGA
Utvrđene numeričke ili strukturne hromozomske aberacije ploda u prethodnim trudnoćama;	Kariotipizacija
Utvrđen status nosioca hromozomskih rearanžmana, mozaicizma ili aneuploidije polnih hromozoma kod bar jednog od roditelja;	Kariotipizacija
Abnormalni rezultati skrininga biohemijskih markera iz krvnog seruma trudnice, kao što su plazmaprotein A udružen sa trudnoćom (PAPP-A), beta horionski gonadotropin (β hCG), α fetoprotein (AFP), slobodni nekonjugovani estriol (uE3) i inhibin-A, po sledećem redosledu: <ul style="list-style-type: none"> o u prvom trimestru, od 10-13. nedelje trudnoće sprovodi se tzv „double test“: <ul style="list-style-type: none"> ▪ PAPP-A i ▪ βhCG o u drugom trimestru, od 15-20 nedelje trudnoće, u tzv. „triple testu“ utvrđuju se nivoi <ul style="list-style-type: none"> ▪ βhCG , ▪ AFP, ▪ uE3, o a pored njih, u „quadruple testu“, i nivo <ul style="list-style-type: none"> ▪ inhibina-A; 	Kariotipizacija (+ QF-PCR opciono)
Abnormalni ultrazvučni nalaz ploda u različitim organskim sisteimima: <ul style="list-style-type: none"> o CNS (proširene moždane komore, nepotpuno razdvajanje moždanih hemisfera, smanjeni biparijetalni promer, abnormalnosti zadnje lobanjske jame, disgeneza žuljevitog tela) o mišićno-skeletnog sistema (ruku, nogu, šaka i stopala) o vrata (nuhalna translucenca veća od 3 mm u 10 nedelji trudnoće), o lica (rascep nepca, mikrognatija, makroglosija, hipo ili hipertelorizam, male ili nisko postavljene uši) o srca (defekti srčane pregrade i drugi kompleksni defekti) o gastrointestinalnog sistema (atrezija jednjaka i duodenuma, obstrukcija creva, dijafragmalna kila, omfalocela) o geninto-urinarnog sistema (izražena hidronefroza, displazija ili ageneza bubrega) 	Kariotipizacija (+ QF-PCR opciono)
Prisustvo više od 2 „meka“ ultrazvučna markera aberacije ploda <ul style="list-style-type: none"> o ciste u horioidnom pleksusu o hipoplastična nosna kost, o blaga pijeletazija o heperehogeni intrakardijalni fokusi, o hiperehogena creva, o prisustvo samo jedne pupčane arterije 	Kariotipizacija (+ QF-PCR opciono)
Starost majke iznad 35 godina.	QF-PCR

Prisustvo izolovanog "mekog" markera udružen sa starošću majke preko 31 godine	QF-PCR
--	--------

Najvažniji kvalitet QF-PCR metode je u njenoj specifičnosti, jer se ovom metodom analiziraju upravo one hromozomske aberacije koje se najčešće javljaju. U trudnoćama u kojima odsustvuju patološki biohemijski i ultrazvučni pokazatelji urođenih poremećaja ploda, primenom QF-PCR metode otkriva **se 99.9% klinički relevantnih hromozomopatija**. Druga važna prednost QF-PCR metode je u njenoj brzini, budući da se uobičajeno **rezultati dobijaju već za jedan dan** od momenta dostavljanja uzoraka u laboratoriju, dok je za kariotipizaciju nekada potrebno i nekoliko nedelja. Istovremenom analizom prenatalnog materijala (veći deo se analizira kariotipizacijom, a svega 2-3 ml QF-PCR metodom) **smanjuje se anksioznost trudnice** tokom perioda čekanja rezultata citogenetičkih analiza.

CENE

KARIOTIP IZ PLODOVE VODE (AMNIOCENTEZA)	15.000,00 rsd
KARIOTIP IZ LIMFOCITA KRVİ PUPČANİKA (KORDOCENTEZA)	12.000,00 rsd
KARIOTIP IZ HORIONSKIH ČUPICA	12.000,00 rsd
QF-PCR	10.000,00 rsd
NIPT (PrenaTest)	590,00-790,00 eur

Za sva dodatna pitanja, savete ili konsultacije možete nas dobiti na telephone naše **CENTRALNE LABORATORIJE koja radi NON-STOP 00-24H**, a nalazi se na Slaviji, Kneginje Zorke 30, 011/244-1551 ili 063/214-035, i na još 10 lokacija koje možete videti na našoj web strani www.aqualab.rs

STRUČNI TIM AQUALAB Plus LABORATORIJA:

Laboratorija za biohemiju i hematologiju
Mr ph Dragana Milić – medicinski biohemičar

Laboratorija za mikrobiologiju
Prof. dr Milena Švabić-Vlahović – spec.mikrobiologije

Laboratorija za genetiku
Dr Tanja Lalić – molekularni biolog
Dr Oliver Stojković-genetičar
Laboratorija za histopatologiju
Doc. Dr Dejan Oprić – spec. histopatologije

AQUALAB Plus LABORATORIJE
LABORATORIJA VAŠE PORODICE

