

Biochemický prenatálny skrining vrodených vývojových chýb v II. trimestri gravidity

Cieľom skriningu je výpočet rizika chromozómových aberácií, predovšetkým trizómie chromozómu č.21 (T21) – Downovho syndrómu. Okrem toho je možné vyhodnotiť aj riziko ďalších trizómií chromozómov č. 13 a 18 (Patauov syndróm a Edwardsov syndróm), prípadne ďalších vrodených vývojových chýb (Klinefelterov syndróm, Turnerov syndróm, Smith-Lemli-Opitz syndróm) a defektov (defekty neuronálnej trubice). Metodika skriningu má dosiahnuť čo najvyššiu senzitivitu pri čo najnižšej falošnej pozitívite. Ak je skrining pozitívny nasledujú spravidla špecifické vyšetrenia (amniocentéza a karyotypizácia).

Žiadanka: prosíme zásadne používať iba novú verziu, pretože na starej žiadanke nie sú všetky údaje, ktoré sú potrebné na komplexný výpočet rizika. Aktuálne platná žiadanka je k dispozícii aj na našej stránke www.klinickabiochemia.sk (na stiahnutie, sprievodné lístky).

Vzorka: venózna krv odobratá nalačno (12-14 hodín po poslednom príjme potravy) v období 14+0 až 15+6 týždňa gravidity, vzorku je potrebné doručiť do laboratória najneskoršie do 4 hodín od odberu, ak je sérum oddelené a uložené v chladničke, môže sa vzorka doručiť najneskoršie nasledujúci deň.

Vyšetrované parametre v sére: AFP(alfafetoproteín), hCG (ľudský choriogonadotropín) a uE3 (nekonjugovaný estriol). Analýza sa robí 1x týždenne v pondelok.

Výpočet rizika chromozómových aberácií sa robí pomocou špecializovaného softvéru ALPHA firmy Logical Medical Systems (Veľká Británia) 1x týždenne v utorok. Nevyhnutnou podmienkou pre výpočet rizika je presné, správne a čitateľné vyplnenie žiadanky, na ktorej budú vyplnené všetky potrebné údaje vrátane informovaného súhlasu tehotnej (podpis tehotnej). Intepretovaná správa výsledku skriningu je vo forme výtlaču v slovenskom jazyku a doručuje sa odosielajúcemu lekárovi. Naše laboratórium poskytuje výpočet rizika ako fakultatívnu pridanú hodnotu. Klinická interpretácia výsledku a odporúčanie ďalšieho postupu je výlučne v kompetencii ošetrojúceho lekára.

Kontaktná adresa

Analytika a výsledky: RNDr. M. Podlucká (podlucka@klinickabiochemia.sk), 041/5110569

KLINICKÁ BIOCHÉMIA s.r.o., V. Spanyola 43, 010 01 Žilina, www.klinickabiochemia.sk