

### VIAC INFORMÁCIÍ O PANORAMA™ TESTE

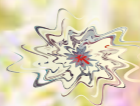
Poradte sa so svojim lekárom-špecialistom, či ste vhodnou kandidátkou na skrúingové vyšetrenie Panorama™ test. Viac informácií o teste sa môžete dočítať na internetových stránkach [www.gynekolog.cz/panorama](http://www.gynekolog.cz/panorama)



Tento test bol vyvinutý firmou Natera. Metodika spracovania vzoriek má certifikáciu CE-IVD. Analytický software firmy Natera má CE certifikáciu. © Natera 2015. Všetky práva vyhradené.



Cytopathos, spol. s r.o.  
Kutuzovova 23, P.O.Box 108, 831 03  
Bratislava 3, [www.cytopathos.sk](http://www.cytopathos.sk)  
tel.: 000421 917 625 048, 00421 917 714 008



**Bioptická laboratoř**

CYTOLOGIE | BIOPSIE | MOLEKULÁRNÍ GENETIKA

Bioptická laboratoř s.r.o.  
Mikulášské nám. 4. 326 00 Plzeň  
[www.biopticka.cz](http://www.biopticka.cz)  
[www.gynekolog.cz/panorama](http://www.gynekolog.cz/panorama)



### PRENÁTÁLNÝ TEST PANORAMA™

Neinvazívny test najčastejších chromozómových chýb plodu z voľnej DNA



**Bioptická laboratoř**  
CYTOLOGIE | BIOPSIE | MOLEKULÁRNÍ GENETIKA

Panorama™ test je vyšetrenie DNA, ktoré Vám poskytne dôležité informácie o genetickej výbave Vášho potomka.

- zistí najčastejšie genetické abnormality ako je Downov syndróm a ďalšie
- zistí pohlavie plodu (voliteľne, predovšetkým zo zdravotných dôvodov)
- má najnižšiu falošnú pozitivitu zo všetkých dostupných skrúingových vyšetrení najčastejších chromozómových chýb
- môže byť vykonaný už od ukončeného 9. týždňa tehotenstva
- je úplne bez rizika pre Vaše tehotenstvo

## Čo je Panorama™ test?

Panorama™ test je NEINVAZÍVY PRENATÁLNY SKRÍNINGOVÝ TEST (NIPT). Vyšetrenie je vykonávané zo vzorky periférnej krvi, ktorá je odobraná tehotnej žene bežným spôsobom z predlaktia. Behom tehotenstva sa totiž do materskej krvi dostáva malé množstvo DNA z plodu. Túto DNA dokážeme pomocou Panorama™ testu vyšetriť a zistiť, či nie je zmenená genetická výbava plodu, čo by mohlo mať zásadný vplyv na zdravie dieťaťa.

### ČO VŠETKO DOKÁŽE PANORAMA™ TEST VYŠETRIŤ?

Panorama™ test zistí najčastejšie genetické chyby spôsobené nadbytočnými alebo chýbajúcimi chromozómami.

- Downov syndróm (trizómia 21)
- Edwardsov syndróm (trizómia 18)
- Patauov syndróm (trizómia 13)
- Abnormality pohlavných chromozómov
  - Turnerov syndróm (monozómia X)
  - Klinefelterov syndróm (XXY)
  - Jakobsov syndróm (XYY)
  - Triple X syndróm (XXX)
- Triploídiu

**Panorama™ test dokáže vo svojej rozšírenej verzii okrem týchto chromozómových zmien vyšetriť aj päť relatívne častých mikrolečných syndrómov.**

### ČO SÚ TO MIKRODELEČNÉ SYNDRÓMY?

Pokiaľ chýba veľmi malá časť chromozómu, tento stav nazývame mikrodéliou. Niektoré mikrodélacie majú malý vplyv na zdravie jedinca, zatiaľ čo niektoré môžu spôsobiť vážne vrodené chyby a mentálne postihnutie. Na rozdiel od Downovho syndrómu, ktorý sa vyskytuje najčastejšie u matiek starších ako 35 rokov sa mikrodélacie vyskytujú v rovnakej miere bez ohľadu na vek. Panorama™ dokáže vyšetriť päť mikrolečných syndrómov, ktoré majú obvykle vážny dopad na zdravie a život jedinca:

- Syndróm delécie 22q11.2 (DiGeorgeov syndróm)
- Syndróm delécie 1p36
- Angelmanov syndróm

## Čo mi povedia výsledky Panorama™ testu?

- Prader – Williho syndróm
- Syndróm Cri-du-chat

Výsledok Panorama™ testu Vás informuje o tom, či očakávaný potomok má vysoké alebo naopak nízke riziko pre danú vyšetrovanú abnormalitu. Rovnako ako ostatné skriningové testy ani Panorama™ neposkytuje definitívnu diagnózu.

### AKÝ VÝSLEDOK MÔŽETE OD TESTU OČAKÁVAŤ?

**Nízke riziko:** Nízke riziko znamená, že je nepravdepodobné, aby Vaše dieťa nieslo jednu z vyšetovaných porúch. Je ale potrebné si uvedomiť, že ide iba o skriningový test. Nízke riziko teda nezaručuje úplne zdravé dieťa.

**Vysoké riziko:** Vysoké riziko znamená zvýšenú pravdepodobnosť, že Vaše dieťa poniesie jednu z vyšetovaných chýb, ale nie je to úplne isté. V takomto prípade by malo nasledovať potvrdenie definitívnej diagnózy pomocou odberu plodovej vody (AMC), choriových klkov (CVS) alebo odberu krvi u dieťaťa po pôrode. O všetkých možnostiach sa poraďte so svojim lekárom – špecialistom.

**Výsledok nezískaný:** V malom percente prípadov sa môže stať, že Panorama™ test nezíska dostatočné informácie z Vašej vzorky krvi. Pokiaľ k tomu dôjde, budete požiadaná o druhý odber.

### KEDY MÔŽEM PANORAMA™ TEST ABSOLVOVAŤ?

Test je možné vykonať už od dokončeného 9. týždňa tehotenstva.



## Čím je Panorama™ test odlišný od ostatných?



**Ostatné NIPT testy nevyšetrujú a neporovnávajú materskú DNA a DNA plodu.**



**Panorama™ test ÁNO. Vzhľadom ku svojej unikátnej technológii je jediným NIPT testom, ktorý dokáže rozlišovať medzi DNA matky a fetálnou DNA z placenty. Preto má Panorama™ test tak presné výsledky!**

### PREČO JE TO DÔLEŽITÉ?

**Menej falošne pozitívnych výsledkov:** Panorama™ test analyzuje fetálnu DNA nezávisle od materskej, preto má menej falošne pozitívnych výsledkov ako ostatné NIPT testy.<sup>1</sup>

**Najvyššia presnosť určenia pohlavia:** Panorama™ test má najpresnejšie výsledky určenia pohlavia z dostupných NIPT testov.<sup>2</sup> Vyšetrenie pohlavia dieťaťa je voliteľné.

**Triploídiu:** Panorama™ test je jediným NIPT vyšetrením, ktoré dokáže detegovať triploídiu, ktorá môže viesť k vážnym tehotenským komplikáciám.

## Je Panorama™ test pre mňa vhodný?

Pokiaľ by ste radi vedeli, či je Vaše dieťa ohrozené niektorou z najčastejších genetických porúch, môže byť Panorama™ test pre Vás tou pravou voľbou. Poradte sa najskôr so svojim lekárom-špecialistom.

U niektorých žien je vyššie riziko, že ich dieťa bude postihnuté jedným z genetických ochorení, ako je napríklad Downov syndróm. V riziku sú najmä:

- ženy staršie ako 35 rokov
- ženy s rodinnou anamnézou
- ženy s abnormálnym ultrazvukovým nálezom plodu
- ženy s abnormálnym biochemickým testom krvi

V prípade mikrolečných syndrómov je riziko nezávislé od veku tehotnej ženy.

**Panorama™ test je určený pre všetky tehotné ženy bez ohľadu na vek, s výnimkou:**

- viacpočetného tehotenstva
- tehotenstva s darovaným vajíčkom
- tehotných žien po transplantácii kostnej drene
- skôr ako 6 mesiacov po transfúzii krvi

### KEDY DOSTANEM VÝSLEDOK PANORAMA™ TESTU?

Výsledok je k dispozícii u Vášho lekára-špecialistu do 14 dní.

### AKÉ MÁM INÉ MOŽNOSTI PRENATÁLNYCH TESTOV?

Existuje viac obdobných testov aj od iných dodávateľov.

Tradičné skriningové testy nedosahujú tak vysokú presnosť a nezachytia také množstvo genetických ochorení. Diagnostické invazívne metódy ako je amniocentéza (AMC), alebo biopsia choriových klkov (CVS) stanovia presnú konečnú diagnózu, ale za cenu mierneho rizika komplikácií tehotenstva, vrátane rizika potratu.

<sup>1</sup> Benn, P. Non-invasive prenatal testing using cell free DNA in maternal plasma: recent developments and future prospects. J Clin Med, 2014; 3:537-565.

<sup>2</sup> Pergament E et al. Single-nucleotide polymorphism-based noninvasive prenatal screening in a high-risk and low-risk cohort. Obstet & Gynecol 2014; 124(2 Pt 1): 210-218.