

IMPORTANT:
Biletul de trimitere va fi completat de către medicul curant.
De corectitudinea completării depinde în mare parte
acuratețea rezultatului dumneavoastră.



MEDSANA

Cod laborator _____ Data recoltării _____ / _____ / _____

DRY TEST

Identificarea riscului anomaliilor cromozomiale și genetice prin
recoltarea de sânge uscat de la femeile gravide

- Identificarea riscului sindromului Down și a altor defecte
genetice în primul și al doilea trimestru de sarcină luând
în considerare parametrii biochimici și ecografici
- Identificarea fibrozei chistice (mutația $\Delta F508$)
- Identificarea non-sindromului de surditate (mutația 35delG)

Datele pacientei

Numele _____ Prenumele _____
Tel. _____
Medicul prescriptor: _____ Tel. _____
Data nașterii _____ / _____ / _____ UM _____ / _____ / _____ Greutatea: _____ Kg
 Diabet Fumat **Etnia:** Caucazian African Asiatic

Date ecografice

Vârsta gestațională (biometrică) _____ Data ecografiei: _____ / _____ / _____
 Sarcină gemelară
(Dacă DA, rugăm notați: nr. placentelor _____ nr. sacilor _____)
Translucența nucală: _____ (mm) _____ Data măsurătorii: _____ / _____ / _____

Date anamnestice

- Probleme serioase la sarcina curentă (dezlipirea placentei, etc) _____
- Parametri ecografici modificați în timpul sarcinii Nu Da
- Anomalii congenitale ale fătului, descrieți: _____
- Dezvoltarea intrauterină: simetrică asimetrică
- Anomalii ale cantității lichidului amniotic: oligohidramnios
 polihidramnios
- Sarcina anterioară cu sindrom Down: Nu Da
- Sarcina anterioară cu defecte ale tubului neural: Nu Da
- Ați folosit anticoncepționale înainte de sarcina prezentă: Nu Da
- Vi s-au administrat hormoni în timpul sarcinii: Nu Da

(Important: Este foarte important să se completeze spațiile libere de pe spatele cartelei)

Semnătura

Parafa medicului

IMPORTANȚA ACESTEI ANALIZE

Aceasta analiza calculează cu ajutorul unui program de soft special posibilitatea unei gestații cu anomalii cromozomiale, luând în considerare vârsta mamei, parametrii biochimici și ecografici. Data nașterii mamei și vârsta gestațională (determinate de o ecografie efectuată recent) sunt condițiile pentru un rezultat corect al testului de screening. În primul trimestru (sapt. 8–13 + 6 zile) parametrii biochimici care se măsoară sunt: Free- β hCG subunitatea liberă – β a glicoproteinei Gonadotropina Corionică, PAPP-A, proteina placentară. Markerii biochimici se corelează cu translucenta nucală pentru calcularea riscului de anomalii cromozomiale în sarcina prezentă. Recoltarea sângelui în primul trimestru de sarcină este de preferat să se facă în perioada săptămânilor 10–12. În al doilea trimestru (sapt. 14–21) parametrii biochimici care se măsoară sunt: (Free- β hCG) subunitatea liberă β a glicoproteinei Gonadotropina Corionică, (α FP) alfafetoproteina și (uE3) estriolul neconjugal. Recoltarea sângelui în al doilea trimestru de sarcină este preferat să se facă în perioada săptămânilor 15–16. Se poate calcula un procent de risc combinat, luând în considerare datele de la primul și al doilea trimestru, cu sensibilitate până la 85% –fals pozitive 0.9% (Model of Hackshaw and Wald 1999). În I-ul trimestru, valorile scăzute de PAPP-A, valorile crescute de free β hCG și o translucenta nucală peste valorile normale (0.1–6.0mm) indică un risc crescut de a dezvolta o sarcină cu Sindromul Down. În al doilea trimestru, valori scăzute de uE3 și de α FP în combinație de o valoare crescută la free β hCG indică de asemenea o sarcină cu risc crescut. Indicele de sarcină cu risc crescut este 1/250. O sarcină cu indice 1/100 or 1/200 are un risc înalt de anomalii cromozomiale, acest calcul se efectuează cu scopul de a evalua riscul de naștere a unui copil cu trisomie 21 (mongolism, Sindrom Down), însă diagnosticul nu se poate pune doar pe baza acestui test, fiind necesare examinări suplimentare, se recomandă un Control Genetic Prenatal folosind metode invazive precum amniocenteza, cordonocenteza, sau biopsia de tesuturi fetale. Testele genetice de Screening nu pot diagnostica anomalii cromozomiale. Se calculează riscul unei posibile anomalii în sarcina prezentă, pentru un diagnostic cert se face amniocenteza după care urmează cultura celulelor amniotice fetale și ulterior fotografierea cromozomilor –cariotipul fetal.

Fibroza chistică este una din cele mai des întâlnite afecțiuni genetice, cu o frecvență de aproximativ 4% în populația caucaziană. Numărul mutațiilor posibile care generează boala este destul de mare (>200), dar cea mai des întâlnită mutație ce determină fibroza chistică, $\Delta F508$, are o incidență de aproximativ 50%. Depistarea acestei mutații ne permite să descoperim jumătate din purtători (aproximativ 2% din persoanele examinate) un procent deloc de neglijat. De aceea, în astfel de cazuri, e posibil să efectuăm screeningul întregii mutații la partener pentru a afla cât de importantă este analiza prenatală pentru fibroza chistică la fat.

Controlul complet efectuat de Centrul nostru acoperă depistarea mutațiilor ce corespund procentual mutațiilor patologice ale bolii. Adăugarea acestei analize importante, în paralel cu evaluarea riscului legat de anomaliile cromozomiale, vine în întâmpinarea unei nevoi ce se manifestă la nivel internațional de control a fibrozei chistice și credem că completează în mod pozitiv un control prenatal cât mai cuprinzător al femeii însărcinate. Surditatea congenitală non-sindromică, adică acea formă ce se manifestă înainte de dezvoltarea comunicării verbale la copii este într-un procent >50% o afecțiune genetică care se datorează în principiu mutațiilor cu caracter rezidual. Incidența purtătorilor în cazul acestei boli este crescută și este de aproximativ 1 la 1000 de copii. Se presupune că sunt implicate mai mult de 100 gene în hipoacuzie și surditate. Una dintre mutațiile, connexina 26 (GJB2), reprezintă aproximativ 65% din cauza hipoacuziei pre-linguale, iar mutația 35delG se regăsește în >90% din mutațiile patologice ale acestei gene, cu o frecvență de 3,5% în populație aproximativ 1 la 28 de persoane). Prin detectarea acestei mutații se descoperă un mare număr de purtători; în acest caz putem rapid să continuăm examinarea celulelor părinte pentru o depistare cât mai precoce.

Centrul Medical Medsana va informa:

Aceasta analiză se efectuează cu scopul de a evalua riscul de naștere a unui copil cu trisomie 21 (mongolism, Sindrom Down), însă diagnosticul de trisomie 21 fetal nu se poate pune doar pe baza acestui test, fiind necesare examinări suplimentare. Interpretarea rezultatului testului, exprimat printr-un nivel de risc, a fost explicată de medicul prescriptor; dacă riscul obținut are o valoare mare (1/100, 1/50 etc.) se va propune efectuarea unei puncții amniotice (amniocenteza) pentru stabilirea cariotipului fetal; dacă riscul obținut are o valoare redusă (1/300, 1/500 etc.), nu este exclusă în totalitate posibilitatea de a naște un fat cu trisomie 21; la momentul actual, sensibilitatea testului permite decelarea a peste 60% din cazurile de trisomie 21; Testul se efectuează în colaborare cu Intergenic S.A, sub îndrumarea Prof. Dr. Constantin Pangalos (Medic Specialist în Genetica) și a Dr. Cristoforos Conialis (Biochimist-Specialist în Genetica Moleculară).

În urma consultației medicale, subsemnata _____ declar
pe propria răspundere că am fost informată asupra acestor aspecte legate de determinarea
riscului de Trisomie 21 și prin prezenta solicit testarea prenatală.

Semnătura

Data

Datele dumneavoastră personale sunt prelucrate de S.C. Medsana Bucharest Medical Center S.R.L., potrivit notificării nr. 8566, în conformitate cu Legea 677/2001, în scopul efectuării de servicii medicale. Vă puteți exercita drepturile de acces, de intervenție și de opoziție în condițiile prevăzute de Legea nr. 677/2001, printr-o cerere scrisă, semnată și datată, trimisă pe adresa Medsana Bucharest Medical Center S.R.L., Str. Dr. Nanu Muscel nr. 12, sector 5, Bucur