

## Nejčastější chromozomové aneuploidie

O trizomii mluvíme v případě, že je přítomný jeden chromozom navíc.

Monozomie znamená absence jednoho chromozomu.

<b>Downův syndrom</b> <b>(Trizomie 21)</b>	Je způsobena přítomností jedné kopie chromozomu 21 navíc. Jedná se o nejčastější genetickou příčinu mentální retardace. Trizomie chromozomu 21, nazývaná také jako Downův syndrom, se vyskytuje s incidencí jeden postižený novorozenec ze 700. Děti postižené Downovým syndromem vykazují opoždění psychomotorického vývoje i růstu a často se u nich rozvinou i další vrozené vady.
<b>Edwardsův syndrom</b> <b>(Trizomie 18)</b>	Je způsobena přítomností jedné kopie chromozomu 18 navíc – je také známá jako Edwardsův syndrom. Je spojena s vyšším rizikem potratu. U porozených dětí je Edwardsův syndrom spojen s těžkou mentální retardací, vrozenými srdečními vadami a dalšími vadami, které snižují průměrný věk dožití. Trizomie chromozomu 18 se vyskytuje u 1 z 5 000 narozených dětí.
<b>Pataův syndrom</b> <b>(Trizomie 13)</b>	Je způsobena přítomností jedné kopie chromozomu 13 navíc. Je spojena s větším počtem abortů. U novorozenců postižených trizomií 13 se vyskytují četné srdeční vady, těžký kognitivní deficit a psychomotorická retardace. Nepřežívají první měsíce života. Jde o mnohem vzácnější syndrom, než trizomie chromozomu 21 - Downův syndrom. Vyskytuje se u 1 z 16 000 novorozenců.
<b>Aneuploidie pohlavních chromozomů</b>	Pohlavní chromozomy jsou spojeny s určením pohlaví. Normálně mají ženy dva chromozomy X, zatímco muži mají jeden chromozom X a jeden Y. Obecně anomálie pohlavních chromozomů nezpůsobují těžký kognitivní deficit ani psychomotorickou retardaci. V součtu se 1 z 500 novorozenců narodí s abnormalitou pohlavních chromozomů

(Arthur Robinson & Mary G Linden, 1993, Clinical Genetics Handbook, Second Edition. Cambridge, Mass, Blackwell Scientific Publications)

## Výsledky testu PrenatalSafe®

### Pro chromozomy 21, 18, 13, 9 a 16

Zpráva s výsledky testu bude obsahovat jednu ze tří možností výsledků

- Aneuploidie nebyla rozpoznána
- Aneuploidie rozpoznána
- Podezření na aneuploidii (hraniční hodnota)

### Pro pohlavní chromozomy X, Y

Zpráva s výsledky testu bude obsahovat jednu ze dvou možností výsledků

- Aneuploidie nebyla rozpoznána
- Aneuploidie rozpoznána

**V případě, že si klient přeje znát pohlaví plodu, je nutné tento požadavek zaškrtnout v žádance.** Ve zprávě následně bude uvedeno, zda plod má chromozomy XX (holčička) nebo XY (chlapeček). **V případě dvojčetného těhotenství se vykazuje pouze přítomnost chromozomu Y jako rozpoznána nebo nebyla rozpoznána.**

### Pro mikroleční syndromy

Zpráva s výsledky testu bude obsahovat jednu ze tří možností výsledků

- Nebyly zjištěny žádné mikrolece ve zkoumaných oblastech
- Zjištěny mikrolece v oblasti/tech
- Podezření na mikrolece

## Vysvětlení jednotlivých závěrů testu

### Aneuploidie nebyla rozpoznána, výsledek testu je Negativní

- Zjištěný výsledek testu znamená, že byl identifikován očekávaný – správný počet chromozomů. Nebyla nalezena chromozomální aneuploidie (či strukturní aberace – v případě testu PrenatalSafe KARYO). Spolehlivost výsledků testu je uvedena v sekci „Spolehlivost a přesnost testu“

### **Aneuploidie byla rozpoznána, výsledek testu Pozitivní**

- Zjištěný výsledek testu znamená, že byl identifikován nesprávný počet kopií jednoho z chromozomů. Konkrétně tedy trizomie či monozomie.
- V případě testu PrenatalSafe KARYO může jít o nález strukturní aberace.
- Pokud byl identifikován nesprávný počet chromozomů a byla zjištěna genetická porucha, je vhodné následně provést invazivní testování (amniocentéza nebo odběr choriových klků), k potvrzení výsledku.

### **Podezření na aneuploidii, výsledek testu „Hraniční hodnoty“**

- Tento výsledek znamená, že test identifikoval více kopií, než se očekávalo. V tomto případě by Vám měl Váš lékař doporučit další prenatalní test, a tím zjistit další informace a podrobnosti.

### **Žádný výsledek**

- Existuje malá možnost, že test nepředloží žádné výsledky, nebo laboratoř GENOMA nemůže zaručit průkazný výsledek. V takovém případě Vám lékař odebere druhý vzorek krve, odešle ji opět do laboratoře GENOMA a zkouška se zopakuje. To vše bez nároků na další platbu.
- Četnost nutnosti opakování odběru z důvodu neprůkazných výsledků najdete níže.