



**OCENA RYZYKA  
GENETYCZNYCH WAD PŁODU**

**PRISCA 5.0**

Nieinwazyjna diagnostyka prenatalna



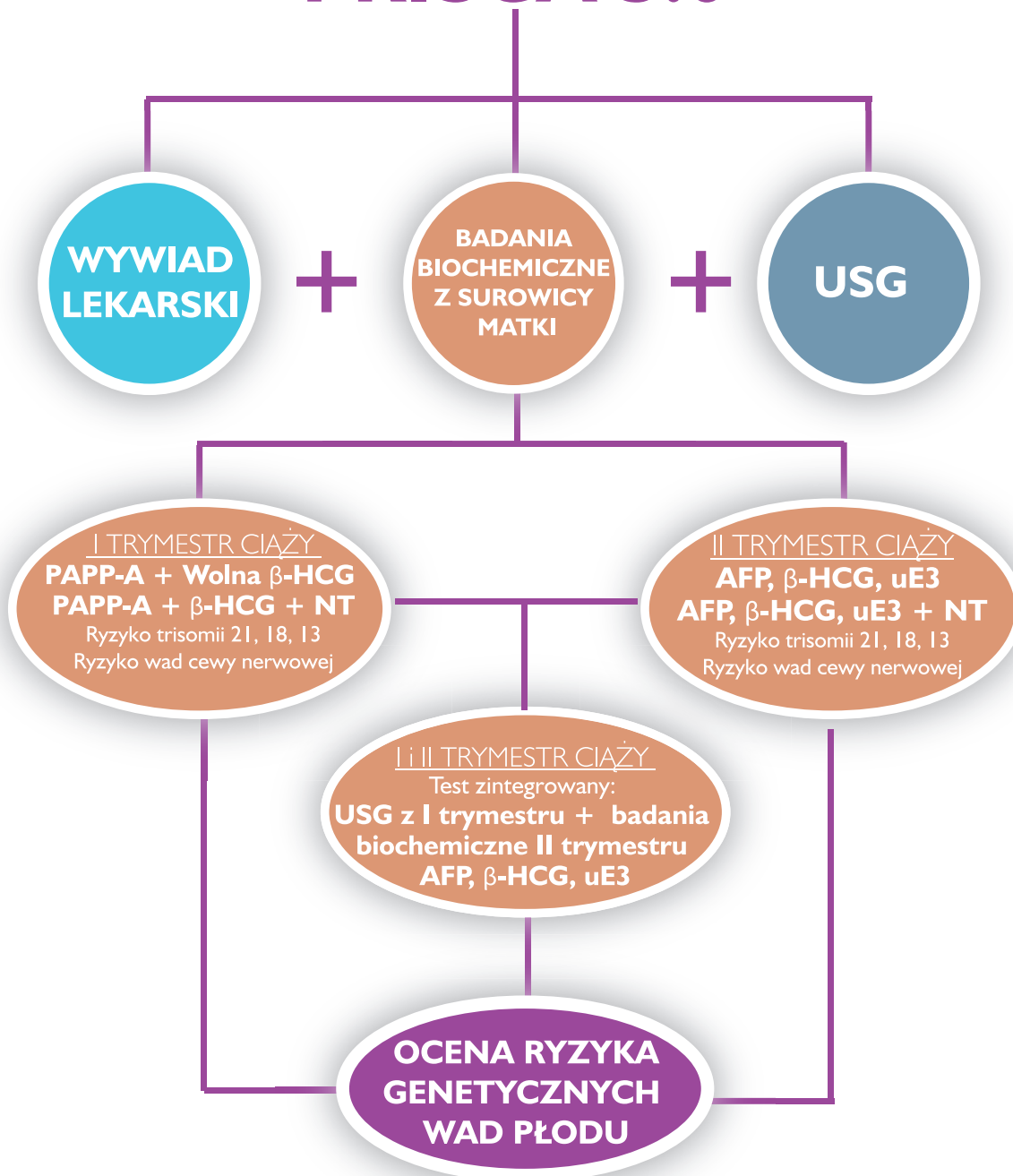
**SPECJALISTYCZNY PROGRAM KOMPUTEROWY DO OCENY RYZYKA WAD CHROMOSOMOWYCH PŁODU I WAD ROZWOJOWYCH UKŁADU NERWOWEGO NA PODSTAWIE POMIARÓW MARKERÓW BIOCHEMICZNYCH W KRWI MATKI I POMIARÓW USG PŁODU**

*...Co roku w Europie rodzi się ponad 5 milionów dzieci - większość matek w pierwszym trymestrze ciąży poddaje się przesiewowym, badaniom prenatalnym...*

Przeprowadzenie biochemicznych, nieinwazyjnych, przesiewowych badań prenatalnych określających RYZYKO (PRAWDOPODOBIENSTWO) obecności u płodu wad (nieprawidłowości) chromosomowych i wad rozwojowych cewy nerwowej, zalecane jest wszystkim ciężarnym, bez względu na wiek.

**U kobiet, które ukończyły 35 lat badanie takie należy wykonywać obowiązkowo!**

# PRISCA 5.0



**DO OCENY RYZYKA WAD CHROMOSOMOWYCH I WAD ROZWOJOWYCH UKŁADU NERWOWEGO PŁODU WYKORZYSTUJE SIĘ KOMPUTEROWĄ WIELOPARAMETROWĄ ANALIZĘ DANYCH STANOWIĄCYCH:**

- wyniki oznaczeń biochemicznych wykonywanych w surowicy krwi matki po uwzględnieniu szeregu czynników korygujących
- wyniki pomiarów ultrasonometrycznych (USG) płodu.

Wieloparametrowa analiza prowadząca do określenia ryzyka wad płodu wykonywana jest zgodnie z przyjętymi algorytmami postępowania w oparciu o specjalistyczne programy komputerowe.

Program Prisca 5.0 umożliwia wyliczenie ryzyka obecności u dziecka trisomii: 21, 18 i 13 oraz wad rozwojowych cewy nerwowej na podstawie wykonanych jednocześnie pomiarów stężeń markerów biochemicznych w krwi matki i pomiarów ultrasonometrycznych płodu.

Raport Prisca 5.0 bez względu na wynik musi być skonsultowany z lekarzem prowadzącym ciążę. Wysokie ryzyko wady rozwojowej płodu stanowi dla lekarza sugestię wdrożenia badań diagnostycznych rozpoznających wady genetyczne.

## WADY PŁODU UWZGLĘDNIONE W PROGRAMIE PRISCA 5.0

**Trisomie** są chromosomowymi wadami (aberracjami) polegającymi na obecności dodatkowego chromosomu (lub jego fragmentu) przy jednej z par chromosomów, objawiającymi się charakterystycznymi zespołami wrodzonych wad organizmu. W nazwie aberracji uwzględnia się numer pary chromosomów z dodatkowym elementem i nazwę zespołu cech u dziecka, które wiążą się z daną aberracją chromosomową. Przykładowo, najczęstsza aberracja: trisomia chromosomu 21 objawia się jako zespół Downa. W badaniach prenatalnych rutynowo określane jest ryzyko obecności u płodu trisomii 21, 18 i 13. Ryzyko urodzenia żywego dziecka obciążonego trisomią wzrasta z wiekiem matki. Wg Polskiego Towarzystwa Ginekologicznego (PTG), ryzyko trisomii 21 u płodu kobiety trzydziestoletniej wynosi 1:385, u trzydziestopięcioletniej – 1:192, a u czterdziestopięcioletniej – 1:66. Ponieważ 70-80% dzieci z trisomiami rodzonych jest przez kobiety młode, bez wyraźnych przesłanek o ryzyku aberracji, PTG, zgodnie z Fundacją Medycyny Płodu, FMF (ang. The Fetal Medicine Foundation), rekomenduje, by nieinwazyjna ocena ryzyka wad chromosomowych płodu była przeprowadzana u wszystkich ciężarnych.

Częstość występowania trisomii uwzględnionych w programie Prisca 5.0. wyrażana jest jako średnie ryzyko populacyjne. Dane z różnych źródeł różnią się nieznacznie między sobą. Jest istotne, że bez względu na źródło, częstość występowania trisomii 21 określana jest jako dziesięciokrotnie większa niż trisomii 18 i 13.

- trisomia 21 – zespół Downa: 1 na 700/800 żywych urodzeń
- trisomia 18 – zespół Edwardsa: 1 na 5000/6000 żywych urodzeń
- trisomia 13 – zespół Patau: 1 na 8000/10000 żywych urodzeń

**Wady cewy nerwowej** są wadami rozwojowymi związanymi z nieprawidłowym zamknięciem szwu cewy nerwowej. Ich ryzyko populacyjne plasuje się pomiędzy ryzykiem trisomii 21 i trisomii 18.

Markerem biochemicznym wady nerwowej płodu jest nieprawidłowe stężenie AFP w surowicy matki.

## ZAŁOŻENIA I SPOSÓB DZIAŁANIA ALGORYTMU I PROGRAMU KOMPUTEROWEGO PRISCA 5.0

- Prawidłowemu przebiegowi ciąży i rozwojowi zdrowego płodu towarzyszy określony, zmieniający się w określony sposób z wiekiem ciąży, poziom pewnych parametrów biochemicznych w krwi matki. Substancje takie pełnią rolę biochemicznych markerów ciąży.
- W przypadku, gdy rozwijający się płód dotknięty jest genetyczną wadą chromosomową lub wadą rozwojową układu nerwowego, poziomy markerów biochemicznych odbiegają od średnich wartości prawidłowych.





## BIOCHEMICZNE MARKERY KRWI MATKI WYKORZYSTYWANE W PRZESIEWOWYCH BADANIACH PRENATALNYCH, OPARTYCH NA ALGORYTMIE I PROGRAMIE PRISCA 5.0.:

- białko ciążowe **PAPP-A**, ciążowe białko osoczowe **A** (ang. Pregnancy-Associated Plasma Protein A)
- hormon HCG, **gonadotropina kosmówkowa**, w dwóch formach, jako: wolna podjednostka beta (**f beta-HCG**) i tzw. forma dimeryczna **HCG**
- białko płodowe **AFP**, alfa-fetoproteina
- hormon **uE<sub>3</sub>**, wolny (nieskoniugowany) estriol

## ULTRASONOMETRIA PŁODU WYKORZYSTYWANA PRZEZ ALGORYTM I PROGRAM PRISCA 5.0:

W biochemicznej diagnostyce prenatalnej prawidłowo wykonana ultrasonometria - (USG) płodu stanowi o powodzeniu analizy ryzyka. Łącznie z precyzyjnymi oznaczeniami stężenia markerów biochemicznych krwi matki, pomiary USG płodu pozwalają na wykrycie wady w 95-98% przypadków. Istnieje jednakże konieczność ścisłej współpracy laboratorium diagnostycznego, lekarza wykonującego ultrasonometrię i lekarza prowadzącego ciążę.

## POMIARY I OBSERWACJE ULTRASONOGRAFICZNE ISTOTNE W BADANIACH PRENATALNYCH:

- Umożliwiają precyzyjne ustalenie wieku ciążowego:  
**CRL** - długość ciemieniowo-siedzeniowa (ang. Crown-Rump Length);  
**BPD** - wymiar dwuciemieniowy, (ang. Biparietal Diameter)
- Stanowią niezależne parametry dla wyliczeń ryzyka wad płodu:  
**NT** - przezierność karkowa, (ang. Nuchal Translucency), gdy długość ciemieniowo - siedzeniowa (CRL) waha się od 45-84 mm oraz skostnienie kości nosowej.

Diagnostyka Sp. z o.o.  
ul.prof.M.Zyczkowskiego 16 31-864 Kraków

Prisca 5.0.2.37  
Data raportu: 03/08/17

nie potwierdzono

Dane pacjenta			
Imię	X X	ID pacjenta	X
Data urodzin	05/07/83	ID próbki	X
Wiek w dniu pobrania	34,0	Dane o próbce	19/06/17
Wiek ciąży	12 + 2		
Współczynniki korekcji			
Płody	1	IVF	Tak
Waga	48,8	cukrzyca	Tak
Palacz	Tak	Pochodzenie	Rasa biała
		Poprzednie ciążę obciążone trisomią 21	nieznany
Dane o markerach		Dane z USG	
Parametr	Wartość	Skor. MoM	Wiek ciąży
PAPP-A	17 mIU/ml	5,00	Metoda
f B-HCG	75 ng/ml	1,60	Wyniki USG
Ryzyko data pobrania próbki			
Ryzyko wieku		1:335	CRL w mm
Ryzyko Trisomii 21 wynikające z markerów		1:2528	MoM dla przezierności karkowej
Łączne ryzyko trisomii 21		1:2924	Kość nosowa
Trisomia 13/18 + NT		<1:10000	USG
			Kwalifikacja do pomiaru NT
			Nicolaides

**Trisomia 13/18 + NT**  
Wyliczone ryzyko dla Trisomii 13/18 (z przeziernością karkową) jest < 1:10000, co wskazuje na niskie ryzyko

**Trisomia 21**  
Obliczone ryzyko dla Trisomii 21 (z przeziernością karkową) jest poniżej granicy odcięcia, co pozostaje w normie.  
Wynik dla trisomii 21 (z NT) oznacza że w grupie 2924 kobiet legitymujących się powyższymi wynikami, należy spodziewać się 2923 ciąży prawidłowych i jednej z trisomią 21.  
Zastawiający jest wysoki poziom PAPP-A  
Obliczenie ryzyka w PRISCA zależy od precyzji informacji dostarczanych przez lekarza kierującego.  
Należy pamiętać że obliczone ryzyko jest ryzykiem statystycznym i nie jest wartością diagnostyczną!  
Wyliczenia ryzyka pacjenta zakładają, że pomiar NT wykonano zgodnie z procedurą zawartą w zaakceptowanych wytycznych (Prenata Diagn 18: 511-523 (1998))  
Laboratorium bierze odpowiedzialność wyłącznie za oznaczenia biochemiczne! Wyliczenia mają walor statystyczny!

Podpis lekarza

Poniżej cut-off
  Poniżej cut-off ale powyżej ryzyka wieku
  Powyżej cut-off

## WARIANTY TESTÓW OFEROWANYCH PRZEZ ALGORYTM I PROGRAM PRISCA 5.0.:

### W I trymestrze ciąży (optymalnie w 11-12 t.c.)

- test podwójny: PAPP-A + f beta-HCG z uwzględnieniem przezierności karkowej + NT

### W II trymestrze ciąży (mediany dla 14-21 t.c.)

- Test potrójny: AFP, HCG, uE3
- Test potrójny + NT

### W I i II trymestrze (11 t.c. + 0 d.-13 t.c. + 6 d. oraz 15-19 t.c.)

- Test wieloetapowy (zintegrowany) - pomiary różnoczasowe, opracowanie łączne w II trymestrze. Pomiar NT USG z I trymestru, test podwójny (11 t.c.-13 t.c. + 6 d) oraz badania biochemiczne: AFP, HCG, uE3 15-19 t.c., optymalnie 17 t.c.

## ISTOTNE

Pomiary markerów biochemicznych dla Prisca 5.0 muszą być wykonywane w medycznych laboratoriach Diagnostyki w analizatorze immunochemicznym Immulite 2000 Xp (analizator i odczynniki firmy Siemens)

- Dane stanowiące podstawę do obliczeń ryzyka muszą pochodzić z wywiadu lekarskiego uzyskanego przez lekarza prowadzącego ciążę
- Pomiary ultrasonometryczne płodu dokonywane są przez lekarza posiadającego uprawnienia do wykonywania USG NT wg Nicolaidesa
- Konieczna jest zgoda pacjentki na wykonanie badania i przetwarzanie danych osobowych.

**INFORMACJA DLA PACJENTKI**

Raport PRISCA jest wykonywany w oparciu o dane uzyskane podczas wywiadu lekarskiego oraz na podstawie badań biochemicznych wykonywanych wyłącznie w Laboratoriach Diagnostyka Sp. z o.o. na analizatorze Immulite 2000 XPI Firmy Siemens.

Każdy raport wskazujący na niskie ryzyko wystąpienia wad rozwojowych płodu musi być połączony z oceną lekarską potwierdzającą otrzymane dane statystyczne.

Każdy raport wskazujący na wysokie ryzyko wystąpienia wad rozwojowych płodu musi być zintegrowany z dalszymi działaniami lekarza, pozwalającymi na ostateczne ustalenie rozpoznania. Istnieje możliwość wykonania genetycznego testu prenatalnego Harmony™, należącego do nowej, generacji nieinwazyjnych badań molekularnych, w oparciu o badanie wolnego DNA płodu obecnego w krwi matki, o wysokiej czułości i specyficzności klinicznej.

**OŚWIADCZENIE:**

Ja niżej podpisana oświadczam, że zapoznałam się z informacjami dotyczącymi zleconych badań oraz otrzymałam satysfakcjonujące mnie odpowiedzi na zadane pytania, decyduję się na wykonanie Raportu PRISCA-5 i wyrażam zgodę na pobranie krwi.

.....  
Miejscowość / data ..... Czytelny podpis pacjentki

Zgodnie art. 23 ust. 1 pkt 1 ustawy z dnia 29 sierpnia 1997 r. o ochronie danych osobowych (tekst jednolity: Dz.U. z 2014 r. poz. 1182 ze zm.), wyrażam zgodę na przetwarzanie moich danych osobowych zawartych w Zleceniu Wykonania Raportu PRISCA-5 oraz przekazanej dokumentacji medycznej, przez Spółkę Diagnostyka Sp. z o.o. z siedzibą w Krakowie (KRS nr 0000381559) lub inny podmiot upoważniony przez ww. spółkę w celu wykonania raportu PRISCA-5.

.....  
Miejscowość / data ..... Czytelny podpis pacjentki

Jako dysponent swojej dokumentacji medycznej, załączam do niniejszego zlecenia kserokopię mojego wyniku badania USG w celu wykonania Raportu PRISCA -5 TAK / NIE\*

.....  
Miejscowość / data ..... Czytelny podpis pacjentki

Diagnostyka Sp. z o.o. z siedzibą w Krakowie (KRS nr 0000381559) zastrzega sobie prawo do niewykonania zleconego badania w przypadku nie podpisania niniejszego oświadczenia.

Zgodnie z art. 24 ust. 1 pkt 1 ustawy z dnia 29 sierpnia 1997 r. o ochronie danych osobowych informuję, iż:

- 1) administratorem Pani danych osobowych jest Diagnostyka Sp. z o.o. z siedzibą w Krakowie, ul. Prof. Michała Życzkowskiego 16, 31-864 Kraków (KRS nr 0000381559);
- 2) Pani dane osobowe przetwarzane będą w celu wykonania Raportu PRISCA-5;
- 3) posiada Pani prawo dostępu do treści swoich danych, jak również do ich poprawiania, sprostowania oraz aktualizacji;
- 4) podanie danych osobowych jest dobrowolne.

\* Zaznaczyć właściwe



Diagnostyka S.A.

Centrala

ul. prof. M. Życzkowskiego 16

31-864 Kraków,

tel: 12 29 50 100



[www.diagnostyka.pl](http://www.diagnostyka.pl)