

Kód projektu: SK 0116

Konečný príjemca: Nadácia Zrak, Mamateyova 1507/30, 851 04 Bratislava

Názov projektu: Zvýšenie bezpečnosti prenatálnej genetickej diagnostiky a zvýšenie záchytnosti vývojových chýb.

Improving the safety of prenatal genetic diagnostics and increasing the detection ratio of developmental defects.

Cieľ projektu

Cieľom projektu je vytvorenie technických, personálnych a organizačných podmienok ku zavedeniu a prevádzkovaní najpresnejších, najefektívnejších a najbezpečnejších služieb v prenatálnom skríningu a prenatálnej genetickej diagnostike. Tieto služby sa budú poskytovať na báze interdisciplinárnej spolupráce medicínskych špecializácií: klinická biochémia, klinická genetika, klinická cytogenetika, gynekológia a pôrodníctvo (subšpecializácia na ultrazvukovú prenatálnu diagnostiku). Postupovať sa bude podľa správnej klinickej a laboratórnej praxe, národných a medzinárodných odporúčaní s cieľom vytvorenia efektívneho regionálneho algoritmu.

Na Slovensku v súčasnosti podstupuje 7% tehotných žien invazívny odber vzorky na prenatálne genetické vyšetrenie (v 99% ide o prenatálne vyšetrenie chromozómov plodu).

Skríningová stratégia Integrovaného testu, ktorá integruje do výpočtu genetického rizika biochemické a ultrazvukové markery, zabezpečuje popri zvýšení záchytnosti aj zvýšenie bezpečnosti, pretože umožňuje znížiť počet tehotných podstupujúcich invazívny odber vzorky.

Podstatným cieľom projektu je vytvorenie podmienok na vyšetrenia UZV markerov vo včasnej gravidite, v čase 11+0 až 13+6 týždňa gravidity, pomocou novo zakúpenej kvalitnej USG techniky v prvom roku realizácie projektu, ktorú bude používať špičkovovo vyškolený sonografista.

Taktiež bude realizovaný nákup nového prístrojového vybavenia pre biochemické a cytogenetické laboratórium. Štandardne indikované cytogenetické vyšetrenia a rýchla identifikácia chromozómovej chyby plodu metódou FISH sú kvalitatívne novým výstupom z projektu. Genetické testovanie sa vykonáva za prísneho dodržiavania národných a medzinárodných etických pravidiel.

Project objectives

The project aims at creating suitable technical, personnel and organizational conditions for enabling the introduction and operation of the most accurate, most effective and safest prenatal screening services and prenatal genetic diagnostics. These services will be provided on the basis of an interdisciplinary cooperation of the following medical specializations: clinical biochemistry, clinical genetics, clinical cytogenetics, obstetrics and gynaecology (subspecialisation on ultrasound prenatal diagnostics). The procedure to be taken will correspond with clinical and laboratory best practice and national and international recommendations, with the aim to create an efficient regional algorithm.

Currently in Slovakia 7% of pregnant women undergo an invasive collection of samples for prenatal genetic testing (in 99% it is prenatal chromosomal analysis).

Screening strategy of the Integrated test, which integrates biochemical and ultrasound markers, provides not only higher detection ratio, but also higher safety by lowering the number of women undergoing an invasive sample collection.

A substantial aim of the project is to create conditions for ultrasound testing markers in early pregnancy, in 11+0 to 13+6 weeks of pregnancy, using top quality new bought USG equipment by top-qualified specialised sonographer.

There will be bought also new equipment for biochemistry and cytogenetic labs. Standardised indications for cytogenetic testing and prompt identification of chromosomal defects by FISH methods are qualitatively new outputs of this project. Genetic testing is done in strict compliance with national and international rules.