

AZ ÖRÖKLÖTT GENETIKAI BETEGSÉGEK

- 80%-BAN OLYAN CSALÁDOKBAN FORDULNAK ELŐ, AHOL ENNEK SEMMI ELŐJELE NEM VOLT
- FELELŐSEK A KISGYERMEKKORI KÓRHÁZBA KERÜLÉS ÉS HALÁLOZÁS TÖBB MINT 10%-ÁÉRT
- EGYENKÉNT RITKÁK, EGYÜTTESEN AZONBAN MÁR SZÁMOTTEVŐEK

EGY EGYSZERŰ TESZT FÉRFIAKNAK ÉS NŐKNEK GYERMEKVÁLLALÁS ELŐTT

- TÖBB MINT 100 BETEGSÉG, KÖZEL 500 GÉNHIBA SZŰRÉSE EGY LÉPÉSBEN
- ÖT PERC ALATT, FÁJDALOMMENTESEN ADHATÓ NYÁLMENTÉBŐL
- ELSŐSORBAN CSALÁDOT TERVEZŐ PÁROK SZÁMÁRA

HIVATKOZÁSOK

Edwin H. McConkey: Human genetics: the molecular revolution (1993) 132.

Balaji S. Srinivasan: A Universal Carrier Test for the Long Tail of Mendelian Disease. Nature Precedings (2010) 4192.1.

Gross, Susan, Beth A. Pletcher, and Kristin G. Monaghan. Carrier screening in individuals of Ashkenazi Jewish descent. Genetics in Medicine. 10.1 (2008): 54-6.

ACOG. Hemoglobinopathies in pregnancy. ACOG Practice Bulletin No. 78. (2007): 1-9.

TOVÁBBI INFORMÁCIÓ

univerzalis@genoid.hu
+36 30 475 3060
+36 30 475 3070

GenoID®

Laboratórium: 1528 Budapest XII., Szanatórium utca 19. „A” épület
Telefon: +36 1 465-0124 • Fax: +36 1 465-0127
E-mail: info@genoid.hu • Honlap: www.genoid.hu
Raiffeisen Bank: 12011265-00110047-00100004
Adószám: 12697708-2-41

TÁJÉKOZTATÓ LEENDŐ SZÜLŐKNEK AZ

UNIVERZÁLIS GENETIKAI TESZTRŐL



„Az öröklött genetikai betegségek
80%-ban olyan családokban fordulnak elő,
ahol ennek korábban semmi előjele nem volt.”

KÖZEL 500 GÉNHIBA SZŰRÉSE
NYÁLMIKTÁBÓL...

ELŐZZÜK MEG EGY EGYSZERŰ TESZT SEGÍTSÉGÉVEL A GENETIKAI BETEGSÉGEK NAGY RÉSZÉT



Minden évben szerte a világban több millió egészséges szülő ér váratlanul, amikor gyermekük életet veszélyeztető genetikai rendellenességgel születik. Ezek a szülők úgynevezett hordozók: egészséges emberek, akiknek ugyanakkor egy fontos génjük egyik példányában kóros eltérés rejtőzik.

Az orvostudomány már jó ideje felismerte, hogy ha idejében kimutatják ezeket az eltéréseket, akkor lehet tenni érte, hogy hordozó pároknak is egészséges gyermekei szülessenek, de eddig sohasem állt rendelkezésre egyetlen átfogó teszt a hordozó állapot jelzésére – egészen mostanáig.

Az univerzális genetikai teszttel végre több tucat súlyos betegség egyszerre vizsgálható, olyanok, mint a cisztás fibrózis, a gerincvelői izomsorvadás, a sarlósejtes anémia, és a Tay–Sachs-kór. Ezek a betegségek nem gyógyíthatók, viszont megelőzhetők.

MI AZ A HORDOZÓVIZSGÁLAT?

Képzelnék el úgy, mint egy DNS-ultrahangot. A segítségével látható, hogy hordozunk-e bizonyos génhibákat, amelyek ugyan ránk lehet, hogy semmilyen hatással nincsenek, de leendő gyermekeiben öröklődő betegséget okozhatnak. Ha Ön is és Partnere is véletlenül ugyanolyan vagy hasonló génhibát hordoznak, komoly esély van rá, hogy gyermekük súlyos genetikai betegségben szenvedjen.

MINDANNYIAN HORDOZÓK VAGYUNK

Becslések szerint minden ember 4-5 ilyen lappangó génhibát hordoz. Ezek többsége észrevétlenül adódik tovább a nemzedékek között, csak akkor nyilvánulnak meg betegség formájában, ha a szülők génhibái egybeesnek. Ezért a kimutatható genetikai betegséggel született gyermekek több mint 80%-a olyan családokba érkezik, ahol a betegség korábban nem fordult elő. Hogy Ön hordozó-e, azt genetikai teszttel lehet megállapítani.

SZAKÉRTŐK SZERINT MINDEN FELNŐTT SZÁMÁRA AJÁNLOTT A TESZT

Az Amerikai Orvosgenetikai Kollégium ma már minden felnőttnek ajánlja a cisztás fibrózis és az izomsorvadás genetikai szűrését gyermekvállalás előtt. A várandósság előtti tesztelés az egyetlen módja annak, hogy tudomást szerezzünk a megnövekedett kockázatról. Ha Ön és Partnere is hasonlóan pozitívak, akkor is több lehetőség kínálkozik, hogy nagyobb eséllyel szülessen egészséges gyermekük.

NŐKNEK ÉS FÉRFIAKNAK EGYARÁNT

Mivel leendő gyermekük egészsége Ön és Partnere génjein egyformán múlik, a tesztet elsősorban pároknak ajánljuk. Ha önállóan szeretné elvégeztetni, akkor is hasznos, bár kevésbé pontos becslést tudunk adni leendő utódai genetikai betegségének kockázatáról.

KIEGÉSZÍTI A VÁRANDÓSSÁG ALATTI GENETIKAI SZŰRÉST

Ennek a hordozóvizsgálatnak nincsenek mellékhatásai és mindenkinek ajánlható. A várandósság alatti magzati genetikai vizsgálatot, például magzatvízvételel, nem minden esetben ajánlják, és csak a fogamzást követően végezhető el. Mindkét típusú vizsgálatnak megvan a jelentősége az egészséges terhességek elősegítésében.

RENDKÍVÜL PONTOS ÉS ÁTFOGÓ

A tesztet a Stanford és a Harvard Egyetem tudósai fejlesztették ki. Minden részletre kiterjedően ellenőrizték: pontossága több mint 99,9%-osnak bizonyult minden keresett génhiba esetében, több esetben felülmúlva a hagyományos egy-egy gént vizsgáló teszteket. A vizsgálattal egyszerre 458 génhiba vizsgálható 925 módon, 105 súlyos genetikai betegségre vonatkozóan. Természetesen, mint minden orvosi diagnosztikai eljárásnak, a genetikai vizsgálatoknak is a kockázatok csökkentése a célja, azokat teljesen kiküszöbölni nem tudja.

