

Ε

ΕΞΕΤΑΣΕΙΣ ΜΟΡΙΑΚΗΣ ΓΕΝΕΤΙΚΗΣ & ΓΟΝΙΔΙΩΜΑΤΙΚΗΣ



Ν

MEDISYN
ΣΥΝΕΤΑΙΡΙΣΜΟΣ ΕΡΓΑΣΤΗΡΙΑΚΩΝ ΙΑΤΡΩΝ



Vrisko
DIAGNOSTIKO.gr

ΕΞΕΤΑΣΕΙΣ ΜΟΡΙΑΚΗΣ ΓΕΝΕΤΙΚΗΣ & ΓΟΝΙΔΙΩ- ΜΑΤΙΚΗΣ

Η εξέλιξη της επιστήμης της γενετικής & γονιδωματικής αποτελεί ένα από τα πιο σημαντικά εργαλεία του τομέα της εξατομικευμένης ιατρικής, με σημαντική συμβολή στην πρόληψη, τη διαχείριση και τη στοχευμένη θεραπεία των κληρονομικών ασθενειών.

Με τον όρο **γενετικές ασθένειες** εννοούμε την κληρονομική μεταβίβαση ασθενειών, που σχετίζονται με την παρουσία μεταλλαγμένων αλληλομόρφων (μεταλλάξεις), από τους γονείς στους απογόνους.

Η **γονιδωματική Ιατρική** είναι ένας αναδυόμενος τομέας της Ιατρικής Γενετικής, που περιλαμβάνει τη χρήση πληροφοριών του γονιδιώματος, μέσω της αλληλούχισης ολόκληρου του γονιδιώματος ή όλων των εξωνίων (τμήματα των γονιδίων που κωδικοποιούν πρωτεΐνες) ενός ατόμου, ως μέρος της κλινικής του φροντίδας (π.χ. για διαγνωστική ή θεραπευτική λήψη αποφάσεων) και τα αποτελέσματα στην υγεία του, βασισμένος στην ορθή ερμηνεία των πληροφοριών αυτών, την κλινική εικόνα του ασθενούς και σε περαιτέρω κλινικο-εργαστηριακές εξετάσεις. Η χρήση της, εφαρμόζεται στην ανίχνευση ασυμπτωματικών ατόμων με γενετική προδιάθεση σε διάφορες ασθένειες προκειμένου να εφαρμοστεί ένα πρόγραμμα προληπτικής παρακολούθησης ή θεραπείας, στον νεογνικό έλεγχο για γενετικές ασθένειες που μπορούν να προληφθούν και να θεραπευθούν, στην αναγνώριση ζευγαριών που είναι φορείς γενετικών ασθενειών που θα μπορούσαν να επηρεάσουν τα παιδιά τους πριν από τη σύλληψη και στον έλεγχο του εμβρύου για ανευπλοειδίες.





Η ανάπτυξη της Μοριακής Διάγνωσης τα τελευταία χρόνια, συνετέλεσε σημαντικά στον εντοπισμό φορέων (ατόμων που ενδέχεται να μεταβιβάσουν την ασθένεια στους απογόνους τους αλλά δεν την εκδηλώνουν οι ίδιοι) με σκοπό τη μείωση του ποσοστού εμφάνισης των ασθενειών αυτών, αλλά και πασχόντων από τη νόσο με στόχο την εξατομικευμένη θεραπεία.

Ωστόσο, τα αποτελέσματα των εν λόγω εργαστηριακών δοκιμών θα πρέπει να ερμηνεύονται στο πλαίσιο κλινικών ευρημάτων, οικογενειακού ιστορικού και άλλων εργαστηριακών δεδομένων.

Σε κάθε περίπτωση απαιτείται γενετική συμβουλευτική που αποσκοπεί στη σωστή και εκτεταμένη ενημέρωση του εξεταζόμενου αλλά και την ορθή διαχείριση του αποτελέσματος βάσει των τελευταίων κατευθυντήριων οδηγιών.

CARRIER SCREENING

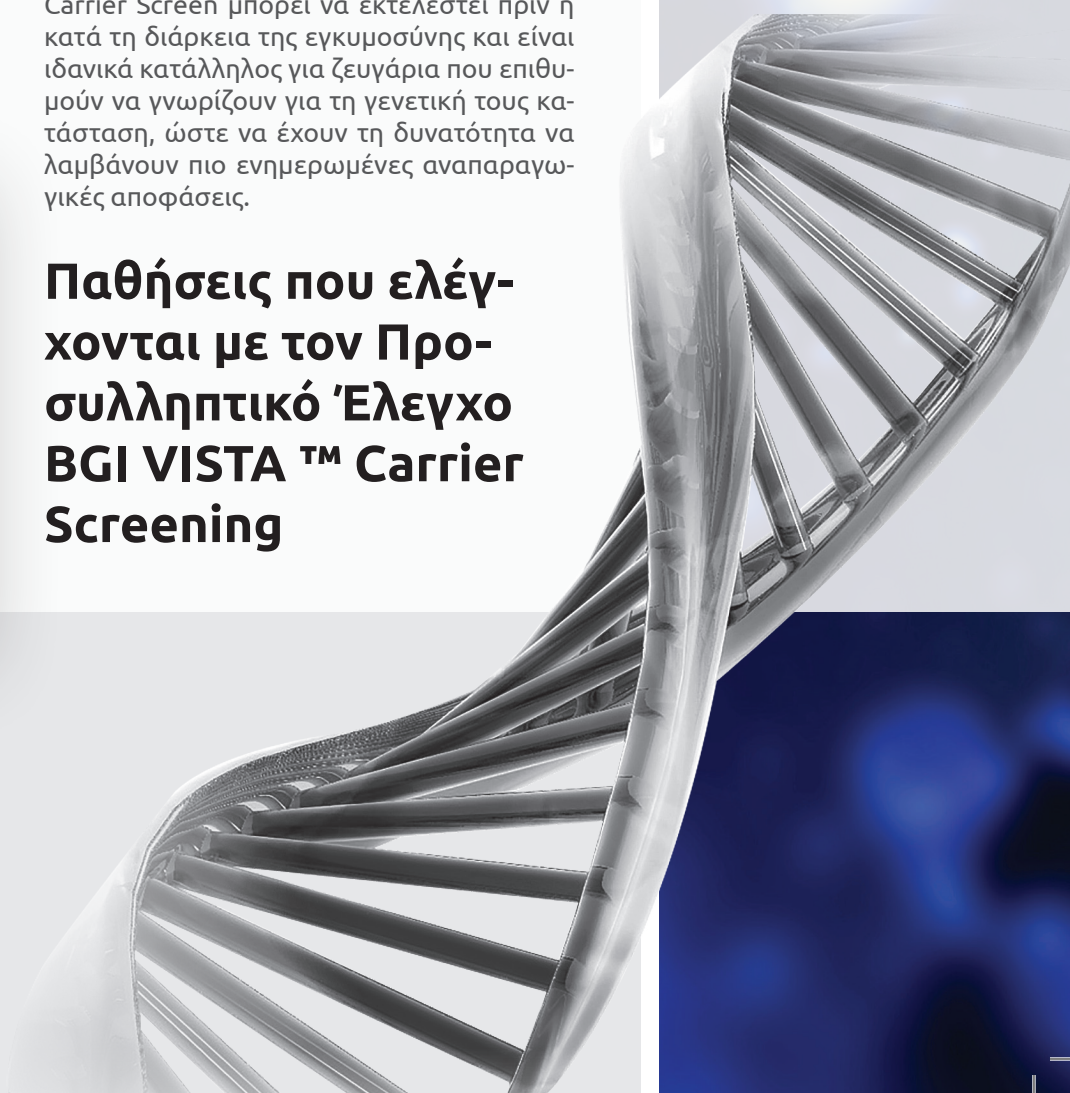
Οι περισσότεροι άνθρωποι δεν γνωρίζουν ότι είναι φορείς μίας κληρονομικής γενετικής ασθένειας μέχρι να αποκτήσουν ένα παιδί με αυτή.

Ο προσυλληπτικός έλεγχος BGI VISTA™ Carrier Screen ανιχνεύει περισσότερες από 6000 μεταλλάξεις σε 89 γονίδια, που σχετίζονται με περισσότερες από 100 γενετικές διαταραχές και αποτελεί έναν από τους πιο ολοκληρωμένους, ακριβής και προσιτούς προσυλληπτικούς ελέγχους.

Γιατί να επιλέξετε τον προσυλληπτικό έλεγχο BGI VISTA™ Carrier Screen;

Ο προσυλληπτικός έλεγχος BGI VISTA™ Carrier Screen μπορεί να εκτελεστεί πριν ή κατά τη διάρκεια της εγκυμοσύνης και είναι ιδανικά κατάλληλος για ζευγάρια που επιθυμούν να γνωρίζουν για τη γενετική τους κατάσταση, ώστε να έχουν τη δυνατότητα να λαμβάνουν πιο ενημερωμένες αναπαραγωγικές αποφάσεις.

Παθήσεις που ελέγχονται με τον Προσυλληπτικό Έλεγχο BGI VISTA™ Carrier Screening



1η Επιλογή: **Προσυλληπτικός Έλεγχος 101 Νοσημάτων** BGI VISTA™ Carrier Screening

2η Επιλογή: **Προσυλληπτικός Έλεγχος 12 Νοσημάτων** BGI VISTA™ Carrier Screening

Ο **Προσυλληπτικός Έλεγχος** BGI VISTA™ Carrier Screening καλύπτει τις πιο κοινές ασθένειες, συμπεριλαμβανομένων των:

- ✓ **Σύνδρομο Εύθραυστου Χ** - η κύρια αιτία κληρονομικής διανοητικής αναπηρίας, που υπολογίζεται σε 1 στους 4000 άνδρες και 1 στα 6000-8000 γυναίκες.
- ✓ **Μυϊκή Δυστροφία Duchenne** - η πιο κοινή μορφή μυϊκής δυστροφίας, που επηρεάζει παιδιά.
- ✓ **Νόσος Wilson** - παγκοσμίως 1 στους 30.000 ανθρώπους πάσχει από τη νόσο Wilson.
- ✓ **Κυστική Ίνωση** - μια από τις πιο κοινές θανατηφόρες κληρονομικές ασθένειες των Καυκάσιων.
- ✓ **Νωτιαία Μυϊκή Ατροφία** - 1 στους 50 ανθρώπους βρέθηκε ότι είναι φορέας αυτής της ασθένειας.
- ✓ **Νόσος Αποθήκευσης Γλυκογόνου** - περίπου 1 στους 43.000 έχει κάποια μορφή νόσου αποθήκευσης γλυκογόνου.

01.

My Cardio DNA

Το **myCardioDNA** είναι ένας γενετικός έλεγχος που καθορίζει τις πιθανότητες ανάπτυξης κληρονομικής καρδιαγγειακής νόσου.

Εάν ανιχνευθεί παθογόνος μετάλλαξη στα γονίδια που αναλύονται, η πιθανότητα ανάπτυξης καρδιαγγειακής νόσου κατά τη διάρκεια της ζωής αυξάνεται. Η γενετική αξιολόγηση επιτρέπει την κατάλληλη διαχείριση του ασθενούς και επιβάλλει την παρακολούθηση ασυμπτωματικών συγγενών.

Η εξέταση περιλαμβάνει

- ✓ Ανάλυση 90 γονιδίων που σχετίζονται με κληρονομικές μυοκαρδιοπάθειες που προκαλούν αρρυθμιογόνο μυοκαρδιοπάθεια και ανατομικές ανωμαλίες.
- ✓ Αναλυτική αναφορά με λεπτομερείς πληροφορίες σχετικά με τις μεταλλάξεις που ανιχνεύθηκαν.
- ✓ Ερμηνεία των αποτελεσμάτων του ασθενούς.

Οι μελετηθείσες μεταλλάξεις ταξινομούνται γενικά στις ακόλουθες κατηγορίες:

Ανατομικές Γενετικές Ασθένειες

- Οικογενής υπερτροφική μυοκαρδιοπάθεια
- Αρρυθμιογόνος μυοκαρδιοπάθεια δεξιάς κοιλίας
- Οικογενής διασταλτική μυοκαρδιοπάθεια
- Νόσος μη συμπαγούς μυοκαρδίου
- Αορτικά ανευρύσματα των συνδρόμων Marfan και Loeys-Dietz
- Περιοριστική μυοκαρδιοπάθεια

Αρρυθμιογόνες μη ανατομικές γενετικές ασθένειες (καναλοπάθειες)

- Σύνδρομο μακρού QT
- Σύνδρομο Brugada
- Κατεχολαμινεργική πολύμορφη κοιλιακή ταχυκαρδία
- Ιδιοπαθής κοιλιακή ταχυκαρδία
- Σύνδρομο βραχέος QT

02.

03.

BGI Vista Αλληλούχιση Χρωμοσωμάτων

Τα σύνδρομα χρωμοσωμικών ελλείψεων ή διπλασιασμών οφείλονται σε ελλείψεις ή διπλασιασμούς μερών των χρωμοσωμάτων και μπορεί να προκαλέσουν σοβαρές συγγενείς ανωμαλίες, σημαντική νοητική υστέρηση και σωματικές αναπηρίες.

Η **BGI Vista Αλληλούχιση Χρωμοσωμάτων** χρησιμοποιεί Αλληλούχιση Επόμενης Γενιάς (NGS) ολόκληρου του γονιδιώματος (WGS), με σκοπό την ανίχνευση χρωμοσωμικών ανωμαλιών πριν ή κατά τη διάρκεια της εγκυμοσύνης.

Ο έλεγχος συνδυάζει τεχνολογίες υψηλής απόδοσης (NGS) μαζί με βιολογική ανάλυση, για την απόκτηση πληροφοριών ακριβείας σχετικά με ανωμαλίες και στα 24 χρωμοσώματα.

Διερεύνηση πιθανών γενετικών αιτιών σε καθ' ἑξίν αποβολές ή επιβεβαίωση πιθανής χρωμοσωμικής ανωμαλίας.

Γιατί να επιλέξετε την BGI Vista Αλληλούχιση Χρωμοσωμάτων;

Τα αποτελέσματα και οι πληροφορίες που προκύπτουν από τον έλεγχο, μπορούν να μειώσουν το συναισθηματικό βάρος του ασθενούς και να βελτιώσουν τις πιθανότητες μιας επιτυχημένης μελλοντικής εγκυμοσύνης.

Εάν επιβεβαιωθεί ότι η διακοπή της κύησης οφείλεται σε χρωμοσωμική ανωμαλία στο έμβρυο, συνήθως οι γονείς διαβεβαιώνονται ότι η πιθανότητα επανεμφάνισής της είναι χαμηλή και αποφεύγεται ένας δαπανηρός ιατρικός έλεγχος.

Επιλογή Εξέτασης

Επιλογή 1: BGI Vista Αλληλούχιση Χρωμοσωμάτων-5M: ελλείψεις ή διπλασιασμοί >5Mb

Επιλογή 2: BGI Vista Αλληλούχιση Χρωμοσωμάτων -100K: ελλείψεις ή διπλασιασμοί >100Kb

Σε ποιόν απευθύνεται ο έλεγχος BGI Vista Αλληλούχισης Χρωμοσωμάτων;

- ✓ Άτομα ή ζευγάρια με καθ' ἑξίν αποβολές ή που έχουν αποκτήσει ένα παιδί που υποφέρει από μια γενετική πάθηση
- ✓ Άτομα ή ζευγάρια που έχουν μη φυσιολογικά αποτελέσματα υπερηχογραφίας, αλλά με αρνητικά αποτελέσματα CGH, SNP
- ✓ Ασθενείς που θέλουν να κατανοήσουν εάν μια χρωμοσωμική ανωμαλία ήταν παράγοντας σε μια αποβολή

A

Η δοκιμή **myPrenatal** αποτελεί έναν μη επεμβατικό έλεγχο που παρέχει αξιόπιστες πληροφορίες σχετικά με την υγεία του υπό ανάπτυξη εμβρύου.

Σύνδρομο DOWN (τρισωμία 21), η οποία σχετίζεται με αναπτυξιακή και διανοητική καθυστέρηση που κυμαίνεται από ήπια έως σοβαρή

Σύνδρομο PATAU (τρισωμία 13), είναι μία διαταραχή που προκαλεί σοβαρή διανοητική καθυστέρηση και σωματική δυσπλασία

Σύνδρομο EDWARDS (τρισωμία 18), είναι μία διαταραχή που προκαλεί σοβαρή αναπτυξιακή καθυστέρηση και γενετικές ανωμαλίες

Η εξέταση μπορεί να πραγματοποιηθεί από την 10η εβδομάδα κύησης

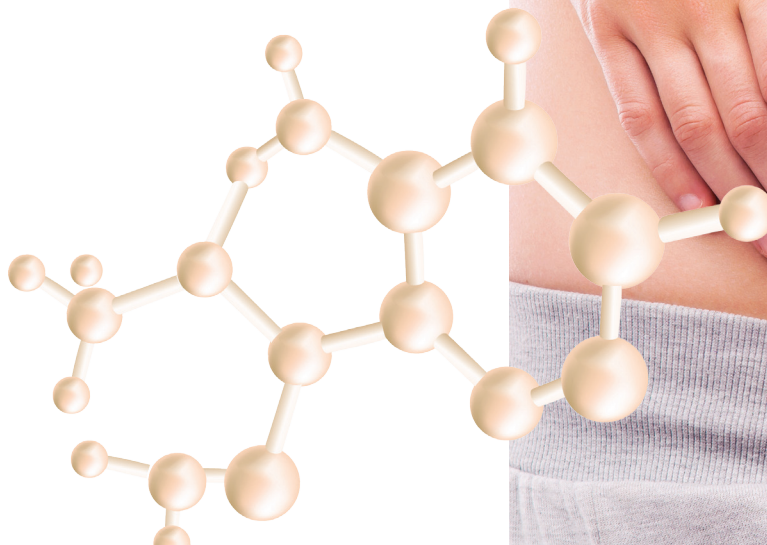
Ζητήστε από το ιατρό σας να ενημερωθείτε για τη διαθέσιμη περαιτέρω ανάλυση για:

- ✓ Εμβρυικό φύλο
- ✓ Ανευπλοϊδίες των φυλετικών χρωμοσωμάτων
- ✓ Μικροελλειπτικά Σύνδρομα
- ✓ Ανάλυση όλων των χρωμοσωμάτων (όλες οι τρισωμίες συμπεριλαμβανομένων των 9 και 16)



04.

**My
Prenatal**



My NewBorn DNA

05.

Το **myNewbornDNA** είναι μια γενετική εξέταση που αναλύει γενετικές ασθένειες που ξεκινούν στην παιδική ηλικία και στις οποίες μπορούμε να παρέμβουμε εγκαίρως.

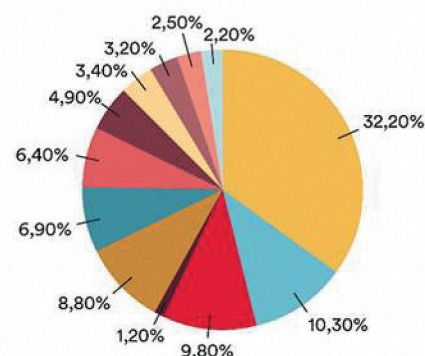
Η δοκιμή επιτρέπει την έγκαιρη ανίχνευση γενετικών ασθενειών με έναρξη κατά τα πρώτα χρόνια της ζωής, επιτρέποντας την κατάλληλη παρακολούθηση ή θεραπεία του νεογέννητου.

Το **myNewbornDNA** είναι μια γενετική εξέταση ελέγχου που αναλύει το DNA του νεογέννητου μέσω Αλληλούχισης όλων των Εξωνίων (WES) για τον προσδιορισμό παρουσίας παθογόνων μεταλλάξεων σχετιζόμενων με ασθένειες εκδηλώσιμες κατά την πρώιμη παιδική ηλικία, επιτρέποντας στον ειδικό να εντοπίσει έγκαιρα και να προβεί στην αντιμετώπιση της νόσου. Η γνώση αυτού του κινδύνου επιτρέπει την εφαρμογή της κατάλληλης παρακολούθησης ή θεραπείας σε κάθε περίπτωση πριν εμφανιστούν συμπτώματα.

Η εξέταση περιλαμβάνει:

- ✓ Ανάλυση άνω των 400 γονιδίων που σχετίζονται με τις γενετικές και μεταβολικές νόσους που ξεκινούν κατά την παιδική ηλικία.
- ✓ Αναλυτική αναφορά με λεπτομερείς πληροφορίες σχετικά με τις μεταλλάξεις που ανιχνεύθηκαν και τις επιπτώσεις για το νεογέννητο.
- ✓ Αναφέρονται παθογόνες μεταλλάξεις, πιθανώς παθογόνες μεταλλάξεις και μεταλλάξεις αβέβαιης σημασίας (VUS) που ταξινομούνται βάσει των κατευθυντήριων οδηγιών του Αμερικανικού Κολλεγίου Ιατρικής Γενετικής και Γονιδιωματικής (ACMG) (PMID: 25741868).

Ποσοστό ασθενειών ανά κατηγορία που περιλαμβάνονται στο myNewbornDNA





My CancerRisk DNA

Το **myCancerRiskDNA** είναι ένας γενετικός έλεγχος που παρέχει πληροφορίες σχετικά με την πιθανότητα του ασθενούς να αναπτύξει κληρονομικό καρκίνο.

Εάν ο ασθενής παρουσιάζει μια παθογόνο μετάλλαξη στα ελεγχθέντα γονίδια, η πιθανότητα ανάπτυξης καρκίνου αυξάνεται κατά τη διάρκεια της ζωής του. Η γνώση του κινδύνου ανάπτυξης είναι χρήσιμη για τους ασθενείς και τους συγγενείς τους προκειμένου να εφαρμοστούν εξατομικευμένες στρατηγικές ανίχνευσης και περιοδικού προληπτικού ελέγχου.

Το **myCancerRiskDNA** είναι ένας γενετικός έλεγχος βασισμένος στην Αλληλούχιση όλων των Εξωνίων /Whole Exome Sequencing (WES) και εν συνεχεία στην ανάλυση 40 γονιδίων που σχετίζονται με τον κληρονομικό καρκίνο.

Η εξέταση περιλαμβάνει:

- ✓ Ανάλυση 40 γονιδίων που σχετίζονται με τον καρκίνο και κληρονομικά σύνδρομα καρκίνου.
- ✓ Αναλυτική αναφορά με λεπτομερείς πληροφορίες σχετικά με τις μεταλλάξεις που ανιχνεύθηκαν και τις επιπτώσεις για την υγεία σας.
- ✓ Ερμηνεία των αποτελεσμάτων του εξεταζόμενου
- ✓ Αναφέρονται παθογόνες μεταλλάξεις, πιθανώς παθογόνες μεταλλάξεις και μεταλλάξεις αβέβαιης σημασίας (VUS) που ταξινομούνται βάσει των κατευθυντήριων οδηγιών του Αμερικανικού Κολλεγίου Ιατρικής Γενετικής και Γονιδιωματικής (ACMG) (PMID: 25741868).

06.

Οι κληρονομούμενες μεταλλάξεις στα γονίδια BRCA1 και BRCA2 έχουν συσχετιστεί με αυξημένες πιθανότητες εμφάνισης καρκίνου του μαστού και των ωοθηκών.⁽¹⁾

Περίπου το 25% των κληρονομικών κρουσμάτων καρκίνου του μαστού προκαλούνται από μεταλλάξεις στα γονίδια BRCA1 και BRCA2,⁽²⁾ και περίπου το 10% όλων των καρκίνων μαστού.⁽³⁾

Μεταλλάξεις στα BRCA1 και BRCA2, αντιπροσωπεύουν συνολικά το 15% των καρκίνων των ωοθηκών.⁽⁴⁾ Με την CAP-πιστοποιημένη εξέταση Sentis BRCA της BGI, μπορείτε να είστε σίγουροι ότι θα ανιχνευθεί οποιαδήποτε παθογόνος μετάλλαξη.

Η BGI παρέχει μια στοχευμένη και προσιτή εξέταση των γονιδίων BRCA1 και BRCA2, όπως συνιστάται από τις ιατρικές κατευθυντήριες οδηγίες.⁽⁵⁾

_ *Nature Genetics* 15, 103 - 105 (1997)

_ *Breast Cancer Research* 1999; 1(1):14-17.

_ *Human Genetics* 2008; 124(1):31-42.

_ *Cancer* 2005; 104(12):2807-16.

_ *National Comprehensive Cancer Network (NCCN). Genetic/Familial High-Risk Assessment: Breast and Ovarian.*

Πλήρης αλληλούχιση γονιδίων BRCA1 & BRCA2

Η πλήρης αλληλούχιση των γονιδίων BRCA1 & BRCA2

- ✓ Συμβάλλει στην κατανόηση των πιθανοτήτων ανάπτυξης κληρονομικού καρκίνου του μαστού και των ωοθηκών
- ✓ Αυξάνει τις πιθανότητες έγκαιρης ανίχνευσης και Πρόληψης
- ✓ Συμβάλλει στην κατανόηση των πιθανοτήτων ανάπτυξης κληρονομικού καρκίνου του μαστού και των ωοθηκών

Τα γονίδια BRCA αποτελούν μέρος της φυσικής άμυνας του οργανισμού και μας προστατεύουν από την ανάπτυξη καρκίνου.

Αν έχετε ένα γονίδιο BRCA το οποίο φέρει μια επιβλαβή μετάλλαξη, ο κίνδυνος ανάπτυξης καρκίνου του μαστού, των ωοθηκών ή άλλου είδους καρκίνου αυξάνεται σημαντικά.



Κωνσταντινουπόλεως 38, 118 54 Αθήνα, **T** 210 34 13 460-1-2, **F** 210 34 13 459
www.medisyn.eu, info@medisyn.eu

ΣΤΟΙΧΕΙΑ ΙΑΤΡΟΥ



Το παρόν ιατρείο είναι μέλος του **Συνεταιρισμού Εργαστηριακών Ιατρών Medisyn**, τα εργαστήρια του οποίου διαθέτουν διαπιστευμένο Σύστημα Ποιότητας **ISO 15189** για την εκτέλεση των εργαστηριακών εξετάσεων, συμμετέχουν σε διεργαστηριακά Σχήματα Ελέγχου Ποιότητας διαπιστευμένα κατά **ISO17043**, διαθέτουν Πιστοποιητικό Ποιότητας **ISO 9001:2015** για τη διενέργεια εργαστηριακών εξετάσεων σε βιολογικά δείγματα, **Πιστοποιητικό Εξωτερικού Ελέγχου Ποιότητας** και διαθέτουν **Αποδεικτικό Ορθής Διαχείρισης Επικίνδυνων Ιατρικών Αποβλήτων** προστατεύοντας το περιβάλλον.

