

TÁJÉKOZTATÓ AZ SMA HORDOZÓSÁGI SZŰRÉSÉRŐL ÉS CISZTÁS FIBRÓZIS HORDOZÓSÁG SZŰRÉSÉRŐL

Tájékoztatjuk Pácienseinket, hogy a két leggyakrabban hordozott genetikai betegség szűrésére lehetőség van a Vascular Diagnostics laboratóriumában. A vizsgálatok kérhetők **önállóan**, vagy **Panorama™** prenatális vizsgálatához!

Az ilyen típusú, úgy nevezett autoszomális recesszív módon öröklődő betegségeknél amennyiben csak a pár egyik tagja hordozó, akkor a gyermekük minden esetben egészséges lesz és 50%-os eséllyel hordozza majd a szülő mutációját.

SMA

A **spinális izomatrófia (SMA)** a szülőktől autoszomális recesszív módon öröklődő gerincvelői eredetű izomsorvadás, talán a leggyakrabban előforduló gyermekkori ideg-izombetegség. Minden 35. ember hordozza rejtetten a hibás gént, ez a hordozás tünetmentes. Amennyiben mindkét egészséges szülőnél megvan ez a génhiba, akkor nekik 25% az esélyük, hogy gyermekükben valóban kialakul a betegség.

A vizsgálat nem alkalmas a „silent” hordozói státusz kimutatására, illetve a pontmutációval kialakuló hordozóság vizsgálatára, így a szűrés elvégzését követően van maradék kockázat, vagyis kis esély arra, hogy valaki a jó eredmény ellenére is hordozó legyen. A vizsgálat szenzitivitása kb.93,5%, vagyis a vizsgált egyénnél 93.5% valószínűséggel zárhatjuk ki a hordozói státuszát.

A vizsgálat **9 munkanap** alatt készül el.

CF

A **cisztás fibrózis (CF)** az egyik leggyakoribb, súlyos, a szülőktől autoszomális recesszív módon öröklődő, elsősorban a tüdőt és bélrendszert érintő genetikai betegség. Európában minden 25. ember hordoz valamilyen típusú cisztás fibrózis génmutációt. Amennyiben mindkét szülő hordozza a rejtett génhibát, akkor 25% az esélye annak, hogy gyermekükben kialakul a betegség.

A vizsgált génben 100%-os felismerési arány nem lehetséges. Negatív eredmény után is fennáll egy nagyon alacsony, maradék kockázat a vizsgált betegség vonatkozásában.

A vizsgálat eredményközlése **22 munkanapot** igényel.

További tudnivalók a hordozósági szűrés kapcsán:

- ❖ A hordozósági szűrések elvégzését kérheti önmagában, valamint Panorama™ prenatális magzati genetikai vizsgálatainkhoz kapcsolódva kedvezményes áron.
- ❖ Amennyiben Ön várandós és pozitív eredményt kap - vagyis hordozónak megfelelő vizsgálati eredménye lett - az apai hordozósági szűrést térítésmentesen elvégezzük.
- ❖ Amennyiben a Panorama™ prenatális magzati genetikai vizsgálatainkhoz kapcsolódva kéri Ön és a biológiai édesapa a hordozósági szűrés elvégzését, az apai vizsgálat elvégzésére kizárólag akkor kerül sor, amennyiben az anyai szűrés igazolta a hordozóságot (abban az esetben is, ha az apai mintavétel, az anyai mintavétellel egy időben megtörtént)
- ❖ Abban az esetben, ha mindkettejük szűrése igazolta a hordozóságot ugyanarra a betegsége, a magzat vizsgálatát laboratóriumunk térítésmentesen megszervezi és elvégzi.
- ❖ A vizsgálati eredmény értelmezéséhez kérheti genetikai tanácsadás szakrendelésünket.
- ❖ Kismamák esetén, a hordozósági szűrés elvégzését a 14. terhességi hétig javasoljuk megkérni, mivel az eredményt követően a magzat vizsgálatának is el kell készülnie a 22. hétig, ha a terhesség sorsáról akarnának dönteni. Amennyiben a szűrés elvégzését a 14. terhességi hetet követően szeretné kérni, kérjük vegye fel a kapcsolatot velünk:

Elérhetőség: (+36 1) 755 5133

E-mai: labordiagnostika@vdiagnostics.hu