

# Badanie WES

## ANALIZA 23000 GENÓW

**Informator dla rodziców**

**poznanie przyczyny objawów**



**postawienie diagnozy**



**wprowadzenie leczenia**



**szansa na zatrzymanie choroby**



**BADANIE  
REKOMENDOWANE  
PRZEZ SPECJALISTÓW**



## CO DAJE WYKONANIE BADANIA WES?

Przede wszystkim możliwość szybkiego postawienia diagnozy – nazwanie choroby po imieniu i zakończenie odysei diagnostycznej. W wielu przypadkach oznacza to rozpoczęcie indywidualnego, ukierunkowanego leczenia, które poprawia stan zdrowia dziecka. Co to zmienia w sytuacji rodziców i dziecka?

**Spokój i odzyskanie kontroli nad sytuacją**

**Oszczędność czasu i pieniędzy na zbędną diagnostykę i nietrafione leczenie**

Wiedza o ryzyku zachorowania **rodzeństwa**

Świadome planowanie **powiększenia rodziny**

**Wyjaśnienie otoczeniu, na co choruje dziecko** i z czym się to wiąże

Dostęp do **refundowanego programu leczenia i terapii**

**Wprowadzenie ukierunkowanego leczenia**

Koniec z osamotnieniem - uzyskanie **wsparcia innych rodziców**

**Uchronienie dziecka** przed rozwojem kolejnych objawów

Zrozumienie, **co czuje i przez co przechodzi dziecko**



## W JAKICH SYTUACJACH BADANIE WES JEST WYKONYWANE NAJCZĘŚCIEJ?

Nietypowe rysy twarzy i budowa ciała

Autyzm, zespół Aspergera

Padaczka, zespół Westa

Wiele **niespecyficzných**  
**objawów** i brak diagnozy

Choroba **płuc**

Ryzyko choroby **onkologicznej**

**Częste infekcje**, wysypki i alergię

Zaburzenia **kardiologiczne i hematologiczne**

Podęjrzenie **wrodzonej choroby metabolicznej**





## Z JAKIMI PROBLEMAMI NAJCZĘŚCIEJ ZGŁASZAJĄ SIĘ DO NAS PACJENCI?

### WIELE NIESPECYFICZNYCH OBJAWÓW JEDNOCZEŚNIE

Niepełnosprawność intelektualna lub fizyczna, padaczka, zaburzenia trawienia, odporności i inne objawy, które pozornie nie mają ze sobą związku, mogą być spowodowane chorobą wrodzoną. Wielu rodziców od lat próbuje zdiagnozować dziecko, a kolejni specjaliści nie potrafią jednoznacznie określić przyczyny problemów.



Każdy z objawów jest leczony osobno,  
a stan dziecka się pogarsza.

Nawet jeśli zostały już wykonane badania genetyczne, to prawdopodobnie ich zakres był podstawowy (np. w kierunku tylko jednej

choroby) i nie pozwalał na poznanie przyczyny problemów. **Badanie WES daje szansę na zmianę sytuacji, zakończenie wieloletnich poszukiwań i wprowadzenie wyczekiwanego leczenia.**

## PADACZKA

Padaczka, drgawki czy zespół Westa mogą być spowodowane niekorzystnymi zmianami w genach. **W przebiegu wielu chorób wrodzonych dochodzi do uszkodzeń układu nerwowego, które prowadzą do wystąpienia objawów epilepsji.**

Padaczka może być początkowym objawem choroby wrodzonej, która bez wprowadzenia leczenia będzie się rozwijać. Postawienie diagnozy choroby wrodzonej daje szansę na uchronienie dziecka przed rozwojem kolejnych objawów, a w konsekwencji **trwałym uszkodzeniem mózgu i niepełnosprawnością intelektualną.**

Wykonanie badania WES u dziecka z padaczką to szansa na uzyskanie odpowiedzi na pytanie, czy przyczyna napadów leży w genach. A to jest podstawą dla najważniejszego – wprowadzenia **odpowiednio dobranego leku, który pozwoli na zmniejszenie częstotliwości ataków lub ich całkowite wyciszenie. W przypadku padaczki spowodowanej wrodzoną chorobą metaboliczną kluczowe okazuje się wprowadzenie odpowiedniej diety ratującej dalszy rozwój dziecka.**

## Czy wiesz, że...?

Udział czynników genetycznych w patogenezie padaczek częstych szacuje się nawet na **80% !**

## AUTYZM I ZABURZENIA ROZWOJU INTELEKTUALNEGO

Diagnoza autyzmu – co dalej? Wielu rodziców nie zdaje sobie sprawy, że **autyzm to nie choroba sama w sobie, a jedynie opis zespołu objawów**. Jak dowiedzieć się, co je powoduje? Przyczyn może być sporo, wiadomo jednak, że u części dzieci za zaburzenia rozwoju intelektualnego odpowiadają czynniki genetyczne.

Wykonanie badania WES u dziecka z autyzmem to szansa na uzyskanie pewnej informacji, z jakim naprawdę zaburzeniem mamy do czynienia. Oznacza to bardzo konkretną wiedzę, **czy można wprowadzić specjalistyczne leczenie objawowe i terapię, które poprawią funkcjonowanie dziecka, a w niektórych przypadkach nawet cofną objawy**. Autyzm jest też jednym z objawów wrodzonych chorób metabolicznych.

W ich przypadku **wprowadzenie odpowiedniej, prowadzonej przez lekarza diety i suplementacji jest podstawą leczenia**. Diagnoza to także możliwość przewidzenia w jakim kierunku zaburzenia mogą się rozwijać w przyszłości lub czy jest szansa na ich zatrzymanie oraz oszacowania, **czy podobne zaburzenia mogą wystąpić u rodzeństwa małego pacjenta**.

U ok. **30% osób z autyzmem** stwierdza się genetyczne podłoże objawów.

## PODEJRZENIE WRODZONEJ CHOROBY METABOLICZNEJ

Wrodzone choroby metaboliczne (tzw. wrodzone wady metabolizmu, WWM) to grupa ponad tysiąca zaburzeń spowodowanych wadliwą budową genów. Objawy WWM mogą być bardzo niespecyficzne, często są to **zaburzenia rozwoju intelektualnego i autyzm, drgawki, padaczki**. Wyniki podstawowych badań metabolicznych mogą nie dać odpowiedzi na pytanie, z jakim dokładnie rodzajem choroby mamy do czynienia.

Od prawidłowego rozpoznania i czasu postawienia diagnozy zależy skuteczność leczenia – **dobór indywidualnej diety lub suplementacji, które mogą uratować nie tylko zdrowie, ale i życie dziecka**. W przypadku wrodzonych chorób metabolicznych badanie WES jest najszerszym i najdokładniejszym dostępnym badaniem, pozwalającym na postawienie diagnozy w stosunkowo krótkim czasie w porównaniu do innych metod.

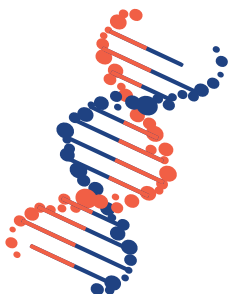


Badanie WES może jasno zweryfikować podejrzenie wrodzonej choroby metabolicznej. Sprawdzane jest źródło problemu, czyli mutacje w genach, z którymi dziecko przychodzi na świat. Badanie WES COMPLEX dodatkowo weryfikuje, czy poziom konkretnego enzymu lub biomarkera jest zaburzony. Pozwala to sprawdzić, czy dana choroba się rozwinęła i jak jest zaawansowana.

## CHOROBY WRODZONE – CZY FAKTYCZNIE SĄ TAK RZADKIE?

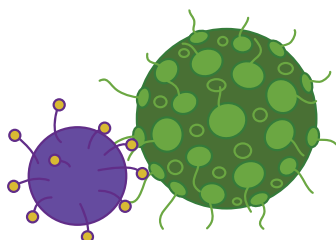
# 23000

genów, które mogą  
być przyczyną  
choroby wrodzonej



# 7000

tyle znamy  
chorób rzadkich



# 11 LAT

tyle średnio traci pacjent  
od pierwszych objawów  
do postawienia diagnozy



# 8 MLN

tyle osób rocznie  
choruje na świecie



Choroby wrodzone kojarzą się z nieprawidłowymi rysami twarzy, czy budową ciała oraz ciężką niepełnosprawnością. **W większości przypadków ich objawy są jednak inne i mało specyficzne – mogą nimi być łagodne zaburzenia rozwoju intelektualnego (w tym objawy autyzmu), padaczka, zaburzenia odporności, zmiany skórne, gastryczne i inne – dotyczące każdego układu w ciele.**

Prawidłowe rozpoznanie choroby wrodzonej utrudnia fakt, że u każdego pacjenta objawy mogą się różnić natężeniem i rodzajem, mogą się też pojawiać w różnym wieku.

Chorzy wpadają w wieloletnią „odyseję diagnostyczną” oznaczającą **zbędne pobyty w szpitalach, badania i co najgorsze – nietrafione leczenie. Wielu z nich nigdy się nie dowie, na co tak naprawdę cierpi, a objawy będą się pogłębiać, prowadząc do ciężkich zaburzeń.**

Tymczasem **dla wielu chorób wrodzonych istnieje leczenie, które jest w stanie realnie poprawić stan**

**zdrowia i zapobiec ciężkim powikłaniom.**

Żeby wprowadzić takie leczenie, potrzebna jest pewna diagnoza i poznanie przyczyny problemów.

## CO JEST PRZYCZYNĄ CHOROBY WRODZONEJ?

Za nasze zdrowie w dużej mierze odpowiadają małe części organizmu – tak małe, że mieszczą się w naszych komórkach – geny. Abyśmy byli zdrowi, budowa genów musi być prawidłowa. Jeśli tak nie jest, **dane geny przestają działać lub ich działanie jest nieprawidłowe, a to prowadzi do rozwoju objawów choroby wrodzonej. Wiemy, gdzie znajduje się DNA człowieka, ile genów zawiera i z jakich części się składa. Niektóre z nich są już bardzo dobrze poznane, ale wiele z nich wciąż stanowi dla nauki dużą niewiadomą.**

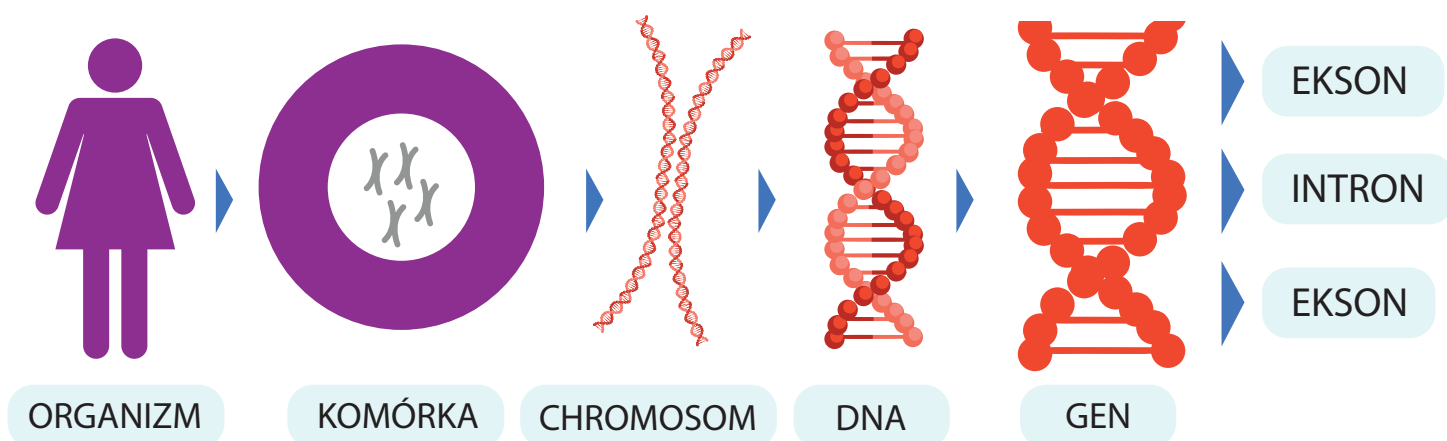
Żeby zrozumieć, co sprawdza badanie WES, warto dowiedzieć się, jak zbudowane są nasze geny.



**Każdy z 23 000 genów człowieka składa się z dwóch części: intronów i eksonów.** Eksony (tzw. sekwencje kodujące) to bardzo małe, ale niezwykle ważne części genów, które decydują o budowie białek. Są bardzo dobrze poznane – wiemy, za co odpowiadają i jakie wady w ich budowie (czyli mutacje) mogą powodować niepokojące objawy u pacjenta. Umiemy je przeanalizować, nazwać i opisać. **Szacuje się, że zmiany w eksonach odpowiadają za ok. 89% przypadków rozwoju chorób wrodzonych, dlatego w pierwszej kolejności poszukuje się zawsze nieprawidłowości w tych częściach genów i wykonuje badania, które są w stanie je wykryć.**

Introny są dużo większe od eksonów, równocześnie są słabo poznane. Duża część naszego DNA ukrytego w intronach wciąż stanowi niewiadomą. Z każdym rokiem jednak wiedza o funkcji intronów poszerza się. Naukowcy potrafią już określić sposób działania niektórych intronów i ustalić, że mogą prowadzić one do rozwoju choroby wrodzonej u pacjenta. Wykrycie takiej zmiany **może zaważyć na diagnozie.**

Sprawdzenie intronów to sprawdzenie dodatkowych kilku tysięcy mutacji genetycznych, które mogą być odpowiedzialne na występowanie choroby u pacjenta.



## JAKIE BADANIA POZWALAJĄ NAJDOKŁADNIEJ SPRAWDZIĆ NIEPRAWIDŁOWOŚCI W GENACH?

**Są to badania, które wykorzystują technologię NGS (sekwencjonowania nowej generacji).** Dzięki niej można poznać bardzo dokładnie budowę każdego z 23 000 znanych genów człowieka. Jakie badania ma do dyspozycji nauka?



## WGS (sekwencjonowanie całego GENOMU) – ANALIZA W CELACH NAUKOWYCH

WGS to badanie, które sprawdza całe DNA (zarówno eksony, jak i introny), dzięki czemu pozwala na odkrywanie nowych informacji o materiale genetycznym człowieka – szczególnie w zakresie mało poznanych intronów. Badanie WGS dostarcza ogromnych ilości danych, których analiza jest czasochłonna. Ze względu na ilość informacji, **każdy gen jest sprawdzany niewielką liczbą razy, co obniża wiarygodność wyniku**. Większość informacji dostarczona przez badanie WGS będzie wartościowa dla naukowca, ale nie dla lekarza, który poszukuje pewnych danych, na podstawie których będzie mógł **postawić diagnozę i rozpocząć bezpieczne leczenie pacjenta**.

Badanie WGS u pacjentów wykonuje się w szczególnych przypadkach, kiedy podejrzenie choroby wrodzonej na podstawie objawów jest bardzo mocne, a pozostałe badania nie wskazują nieprawidłowości w genach. Można wtedy rozpocząć poszukiwanie zmian w jeszcze nieznanym obszarach.

## Badanie WES (sekwencjonowanie całego eksomu) – BADANIE, KTÓRE MOŻE ZMIENIĆ ŻYCIE PACJENTA

**WES to test genetyczny pierwszego wyboru rekomendowany dla pacjentów, u których występują niepokojące objawy, a ich przyczyny do tej pory nie udało się ustalić. Badanie WES daje szansę na postawienie diagnozy i wprowadzenie ukierunkowanego leczenia.**

Standardowe badanie WES analizuje najlepiej poznaną część DNA pacjenta, czyli **eksony**. Poszukuje w nich niebezpiecznych zmian, które będzie można uznać za przyczynę objawów. **Badanie WES jest bardzo precyzyjne – każda niepokojąca zmiana w genie jest sprawdzana kilkadziesiąt razy, aby mieć pewność co do jego budowy.** Dzięki temu wynik jest wartościowy dla lekarza genetyka, który na jego podstawie może postawić diagnozę danej choroby i zdecydować o dalszym leczeniu.

## Czy wiesz, że...?

Badanie WES może wykryć zmianę w genach pacjenta, która występuje po raz pierwszy na świecie!

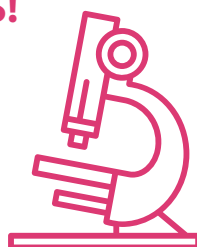
### SEKWENCJONOWANIE

# 23000 GENÓW



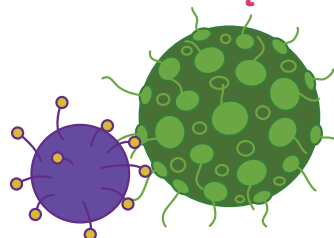
# 30000

tyle pojedynczych badań  
DNA trzeba by wykonać,  
aby zbadać zakres jednego  
badania WES!



# 150

tyle nowych chorób  
zostało odkrytych  
dzięki badaniu WES





## Badanie WES - na czym polega analiza?



### KONSULTACJA Z LEKARZEM GENETYKIEM

Każde badanie WES powinno zostać poprzedzone konsultacją z lekarzem genetykiem, który pomaga w szczegółowym opisie objawów występujących u pacjenta. Dzięki temu każde badanie jest indywidualnie ukierunkowane.



### SEKWENCJONOWANIE 23 000 GENÓW

Z pobranego materiału DNA (krew żylna, sucha kropla krwi lub wymaz z policzka) lub wymaz z policzka, 'sczytywane' są wszystkie geny Pacjenta - aż 23 000. Dzięki temu poznawana jest ich dokładna budowa.



### WYBÓR GENÓW DO INDYWIDUALNEJ ANALIZY W KIERUNKU POZNANIA PRZYCZYNY OBJAWÓW

Spośród wszystkich zsekwencjonowanych genów diagnosta wybiera te, w których potencjalnie może się kryć przyczyna problemów zdrowotnych opisanych przez Pacjenta na dokumentacji. U każdego Pacjenta ten zestaw i liczba genów będą inne - dopasowane do objawów.



### SZCZEGÓŁOWA, INDYWIDUALNA ANALIZA

Geny związane z objawami są analizowane bardzo szczegółowo - w poszukiwaniu nawet rzadkich mutacji, które **mogą powodować zaburzenia u danego Pacjenta** (nawet jeśli to jedyny taki przypadek na świecie!).



### PROFILAKTYKA I PRZYPADKOWE ZNALEZISKA

Przy okazji analizy genów związanych z objawami diagnosta może odkryć również zmiany w genach, które mogą być potencjalnie niebezpieczne w przyszłości, ale na ten moment **nie wywołują jeszcze niepokojących objawów**. Rodzaj zaraportowanych zmian zależy od tego, jaki standard raportowania przyjmuje laboratorium. Niektóre laboratoria raportują tylko ryzykowne zmiany w genach - powodujące choroby, które na ten moment można leczyć. Pacjent musi wyrazić zgodę na zaraportowanie takich informacji na wyniku badania.



### WYDANIE WYNIKU

Wynik pokazuje wybrane zmiany, które mogą być przyczyną objawów Pacjenta. Jeżeli w toku analizy nie zostanie znaleziona żadna zmiana, która może powodować objawy, na wyniku zostanie umieszczona właśnie taka informacja.



### KONSULTACJA GENETYCZNA

Każdy wynik badania WES powinien zostać skonsultowany z lekarzem genetykiem - pod kątem objawów występujących u Pacjenta. Na podstawie badania WES lekarz genetyk może postawić konkretną diagnozę i zalecić dalsze, ukierunkowane postępowanie.

## BADANIE WES COMPLEX – ZMIENIAMY LATA DIAGNOZY W DNI

WES Complex jest to **pierwsze dostępne w Polsce badanie tak zwane multiomiczne.**

Co to oznacza? Podczas jednej analizy, z jednej pobranej próbki wykonywane jest zarówno badanie WES o najszerszym zakresie oraz kariotyp molekularny (mikromacierze), w sytuacji, gdy zostanie wykryta nieprawidłowość w genie, która może być odpowiedzialna za chorobę metaboliczną przeprowadzane jest także badanie biochemiczne. Taki test pozwala określić, czy choroba metaboliczna „jest aktywna” i jak bardzo jest zaawansowana. Widoczne jest to poziomie metabolitów w krwi pacjenta.

**Badanie WES COMPLEX daje więc największą szansę na** postawienie poprawnej diagnozy przyczyny objawów i wprowadzenie leczenia – w szybkim czasie. Każda wykryta zmiana w genie jest ponownie sprawdzana ponad 100 razy dla najwyższej pewności wyniku. Jest to najnowocześniejsze i najbardziej precyzyjne badanie genetyczne. Badanie WES COMPLEX sprawdza wszystkie znane zmiany w genach (punktowe oraz zmiany liczby kopii CNV), o których wiadomo, że mogą powodować rozwój objawów choroby wrodzonej i mogą być podstawą do postawienia diagnozy. Dodatkowo, w przypadku wykrycia choroby metabolicznej lub neurodegeneracyjnej od razu przeprowadzana jest analiza odpowiedniego enzymu lub biomarkera, co pozwala jednoocznie potwierdzić lub wykluczyć chorobę.



Badanie WES COMPLEX to najnowsze osiągnięcie w świecie diagnostyki genetycznej. Obejmuje zakresem badanie WES oraz najbardziej wartościową dla pacjenta część badania WGS, a także badania biochemiczne pozwalające postawić rozpoznanie.

Badanie WES COMPLEX to rozwiązanie diagnostyczne, które pozwala wyjść poza genetykę. Jest to kompleksowy test do sekwencjonowania całych egzomów, który łączy w sobie genetykę i badania biochemiczne w jednej analizie. Prowadzi to do wczesnej diagnozy, lepszego rokowania choroby oraz ulepszanego leczenia i zdrowia pacjentów z rzadkimi chorobami. Uzupełnienie obrazu klinicznego o biochemię pozwala ocenić ciężkości choroby, a tym samym przyspieszyć wprowadzenie spersonalizowanego leczenia.

Badanie kierowane jest do wszystkich osób u których występują niepokojące objawy, które mogą mieć podłoże genetyczne. Podwójnie ważne jest wykonanie tego badania u osób z podejrzeniem choroby metabolicznej lub neurodegeneracyjnej, ponieważ poza sprawdzeniem genów (które sprawdzane są w standardowych badaniach WES) sprawdza także enzymy i biomarkery.



**Jednocześnie** podczas jednej analizy wykonane badanie genetyczne i biochemiczne



**Wykluczenie** nieprawidłowych diagnoz



**Zwiększenie szansy** na prawidłową diagnozę



**Skrócenie czasu** potrzebnego na postawienie diagnozy



**Zminimalizowanie** ilości pobrań



**Łatwość** pobrania próbki

## Jak wybrać badanie WES – czym się kierować?

Przede wszystkim trzeba mieć świadomość, że dostępne na rynku oferty mogą się między sobą znacznie różnić, a różnice te mogą wpływać na jakość analizy i rzetelność wyników. **Badanie WES badaniu WES nie jest równe!**

Wynika to z tego, że nie ma jednego ustalonego standardu tworzenia i przeprowadzenia tego badania - nie ma ustawy która by to regulowała, ani instytucji, która czuwa nad wiarygodnością i jakością wyników badań. Każdy element i fragment procesu może być nieco inaczej zaprojektowany co finalnie może mieć wpływ na wygląd wyniku oraz to czy pacjent zostanie zdiagnozowany!

### Na co przede wszystkim warto zwrócić wybierając badanie WES:

#### #1. Jaki jest zakres badania WES - jakie rodzaje zmian w genach zostaną sprawdzone?

Warto dopytać o zmiany głębokointronowe, zmiany liczby kopii (CNV), czy zmiany w mtDNA (DNA mitochondrialnym).

#### #2. Czy poza badaniem genetycznym, w zakres badania WES wchodzi dodatkowe badania?

Aby uzyskać pewną diagnozę choroby metabolicznej lub neurodegeneracyjnej niezbędne jest wykonanie badań biochemicznych poziomu enzymów i biomarkerów. Wybrane badania WES pozwalają sprawdzić to podczas jednej analizy.

#### #3 Jakie certyfikaty i akredytacje posiada laboratorium?

Dlaczego certyfikaty są tak istotne? Ponieważ świadczą o tym, że laboratorium stosuje proces analizy, który zapewnia wiarygodność wyników. Dla pacjenta oznacza to po prostu pewność diagnozy i to, że nic nie zostało przeoczone.

Przykładem instytucji, która ustanawia dobre praktyki i standardy analiz NGS (w tym badania WES) jest **EMQN - Europejska Agencja Kontroli Jakości Badań Genetycznych**. Zdobywanie wysokiej punktacji i certyfikatu nadawanego przez EMQN jest bardzo cenne - wymaga

bowiem zbudowania takiego procesu wykonania badania, który zapewni powtarzalność i wiarygodność analizy.

#### #4 Jaka jest średnia głębokość pokrycia?

Aby mieć więc pewność, że dana zmiana faktycznie występuje u danego pacjenta nie wystarczy sprawdzić (odczytać) ją tylko raz. Nie daje to pewności czy ona faktycznie istnieje, czy nie jest przypadkiem błędem odczytu maszyny. Sytuacja może być również odwrotna!

#### Przy zbyt małej ilości odczytów może się okazać, że jakaś mutacja zostanie przeoczona!

Najlepsze badania WES - gwarantujące wiarygodność i jakość wyniku osiągają średnie pokrycie na poziomie 100x - oznacza to, że materiał genetyczny jest odczytywany średnio 100 razy. Jest to przyjęta wartość minimalna dla obszarów DNA pacjenta, które jest najtrudniejsze w analizie. Jeżeli obszar jest łatwiejszy do odczytania - taka ilość się zwiększa do 200-300 razy!

#### #5. Czy zostaną zaraportowane zmiany rzadkie - typu VUS?

Czym są zmiany 'VUS'? Są to **zmiany rzadkie, często wykrywane są u danego pacjenta po raz pierwszy na świecie!** Jeżeli jednak taka zmiana jest znaleziona w genie, który bardzo pasuje do objawów występujących u pacjenta, może ona okazać się przyczyną choroby. Lekarz genetyk na podstawie wyniku, ocenia czy taka zmiana może stanowić podstawę do postawienia diagnozy.

Jeżeli zmiany VUS nie są raportowane, zmniejsza się szansa na prawidłową diagnozę!

**Wybierz badanie WES  
w Laboratorium testDNA.**

**Wybierz badanie WES  
mądrze!**



## DLACZEGO BADANIE WES W testDNA?



Pewność, że badanie jest odpowiednie dla pacjenta. Każde badanie WES poprzedzone jest konsultacją kwalifikującą z lekarzem genetykiem. Lekarz potwierdzi, czy Pacjent powinien mieć wykonane akurat to badanie, a jeśli tak - pomoże w wypełnieniu dokumentacji. Podczas konsultacji zostaną również dokładnie opisane objawy pacjenta, również te trudne do zauważenia samodzielnie.



**Zrozumienie, co wynik badania oznacza dla dziecka i jakie są możliwości leczenia.** Każdy wynik badania jest objęty darmową konsultacją z doświadczonym lekarzem genetykiem.



**Przyspieszenie wprowadzenia leczenia przez lekarza specjalistę (np. neurologa).** Dzięki **pisemnym zaleceniom lekarza genetyka**, które są wystawiane po konsultacji wyniku. Pisemne zalecenia można przedstawić lekarzowi innej specjalizacji, co ułatwia jego interpretację.



**Pewność, że badany jest najszerszy możliwy do sprawdzenia w badaniu NGS zakres.** Raportujemy zarówno zmiany punktowe w genach (patogeniczne, prawdopodobnie patogeniczne, VUS), zmiany liczby kopii CNV jak i zmiany w DNA mitochondrialnym (mtDNA). Badanie WES PREMIUM dodatkowo raportuje znane zmiany w intronach.



**Potwierdzenie postawienia diagnozy choroby metabolicznej lub neurodegeneracyjnej.** W badaniu WES COMPLEX poza badaniem genetycznym, z jednej próbki i podczas jednej analizy wykonywane są badania biochemiczne pozwalające potwierdzić rozpoznanie i postawić pewną diagnozę. Badanie to pozwala także stwierdzić poziom zaawansowania choroby.



**Nie tylko diagnoza, ale też profilaktyka.** Na życzenie Pacjenta raportujemy również zmiany w genach niezwiązanych z jego objawami, które mogą stanowić ryzyko zachorowania w przyszłości (tzw. Secondary Findings, w badaniu WES PREMIUM analiza 64 genów rekomendowana przez ACMG).



**Zapobieganie rozwojowi nowotworów.** Za zgodą pacjenta raportujemy zmiany w genach, które mogą przyczynić się do rozwoju nowotworów w przyszłości. Dzięki wczesnej wiedzy w wielu przypadkach można do tego nie dopuścić!



**Maksymalne przyspieszenie wdrożenia leczenia** i uniknięcie niepewności związanej z długim oczekiwaniem na rezultat badania. Staramy się, aby wyniki naszych badań były wydawane w możliwie jak najkrótszym terminie.



**Możliwość wykonania badania z suchej kropli krwi.** Próbką może być kropla krwi przeniesiona na specjalną bibułkę. Pobranie takie jest proste, bezbolesne, nie ma do niego żadnych przeciwwskazań oraz nie wiąże się z żadnymi ewentualnymi powikłaniami.



**Możliwość pobrania bezbolesnego wymazu z policzka.** Próbką do badania WES może być również wymaz z policzka, który rodzic może pobrać od dziecka samodzielnie, w zaciszu domowym. Zestaw pobraniowy wysyłamy i odbieramy bezpłatnym kurierem. W przypadku badania WES PREMIUM z wymazu z policzka może nie być możliwości zaraportowania zmian CNV.



**Uniknięcie organizacji przesyłki kurierskiej,** ponieważ całą obsługę kurierską organizujemy i opłacamy my, tak żeby rodzic nie musiał tracić czasu.



**Spokój i pewność na każdym etapie w trakcie wykonania badania dzięki wsparciu indywidualnego konsultanta medycznego.** Przeprowadzimy Cię przez badanie, pomożemy w wypełnieniu dokumentacji, udzielimy wszelkich informacji. Opiekunowie badania są dla Ciebie dostępni 7 dni w tygodniu 365 dni w roku.



**Łatwość wykonania badania.** Dzięki przejrzystości naszych informacji oraz wsparciu indywidualnego opiekuna zlecenie badania jest dla pacjenta proste i wymaga jedynie małego nakładu czasu i pracy.

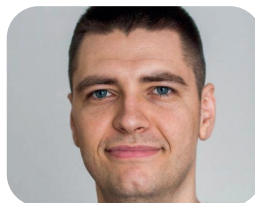
## KTO KONSULTUJE NASZYCH PACJENTÓW?



Dr n. med. Magdalena Anna Janeczko  
pediatra, genetyk



- specjalista pediatrii i genetyki klinicznej. **Dr n. med. Magdalena Anna Janeczko** jest członkiem Polskiego Towarzystwa Genetyki Człowieka i wieloletnim nauczycielem akademickim oraz autorką i współautorką licznych publikacji naukowych. **Pani Doktor pracuje w Uniwersyteckim Szpitalu Dziecięcym w Krakowie.** Jest cenionym specjalistą, na co dzień diagnozującym również bardzo trudne przypadki kliniczne.



Dr n. med. Artur Dobosz  
genetyk



- specjalista genetyki klinicznej. Na co dzień pracuje w Poradi Genetycznej Uniwersyteckiego Szpitala Dziecięcego w Krakowie. Zajmuje się badaniami naukowymi nad podłożem genetycznym wad serca u dzieci z zespołem Downa. Prowadzi zajęcia ze studentami i wykłady dla przyszłych specjalistów z dziedziny genetyki.

## Konsultacja genetyczna PRZED badaniem



Konsultacja odbywa się w formie rozmowy telefonicznej

- czas trwania konsultacji: 30 minut

Konsultacja jest bezpłatna. Podczas konsultacji lekarz kwalifikuje Pacjenta do badania i pomaga w wypełnieniu dokumentacji i ankiety medycznej.

Dzięki konsultacji przed badaniem WES, badanie jeszcze lepiej jest dopasowane do indywidualnych potrzeb pacjenta.

## Konsultacja genetyczna WYNIKU badania

Każdy wynik badania WES jest konsultowany bezpłatnie.

Po otrzymaniu wyniku badania **umawiamy Państwa na konsultację w dogodnym terminie.**

- konsultacja odbywa się w formie rozmowy telefonicznej
- czas trwania konsultacji: 30 minut

## PORÓWNANIE BADAŃ WES STANDARD WES PREMIUM I WES COMPLEX W LABORATORIUM TESTDNA

Wszystkie oferowane przez Laboratorium testDNA badania WES to bardzo zaawansowane badania diagnostyczne, które dają ogrom informacji na temat zdrowia pacjenta. Różnice między tymi badaniami są przedstawione w tabelce poniżej.

|                                                                                   | WES STANDARD                        | WES PREMIUM                         | WES COMPLEX                         |
|-----------------------------------------------------------------------------------|-------------------------------------|-------------------------------------|-------------------------------------|
| <b>Próbki</b>                                                                     |                                     |                                     |                                     |
| Krew                                                                              | <input checked="" type="checkbox"/> | <input checked="" type="checkbox"/> | <input checked="" type="checkbox"/> |
| Wymaz z policzka                                                                  | <input checked="" type="checkbox"/> | <input checked="" type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/>            |
| Sucha kropla krwi                                                                 | <input checked="" type="checkbox"/> | <input checked="" type="checkbox"/> | <input checked="" type="checkbox"/> |
| <b>Co jest badane związane z objawami w genach?</b>                               |                                     |                                     |                                     |
| Zmiany w eksonach                                                                 | <input checked="" type="checkbox"/> | <input checked="" type="checkbox"/> | <input checked="" type="checkbox"/> |
| Zmiany w intronach                                                                | <input checked="" type="checkbox"/> | <input checked="" type="checkbox"/> | <input checked="" type="checkbox"/> |
| Mutacje punktowe                                                                  | <input checked="" type="checkbox"/> | <input checked="" type="checkbox"/> | <input checked="" type="checkbox"/> |
| Zmiany liczby kopii (CNV)                                                         | <input checked="" type="checkbox"/> | <input checked="" type="checkbox"/> | <input checked="" type="checkbox"/> |
| Mutacje punktowe w mtDNA                                                          | <input checked="" type="checkbox"/> | <input checked="" type="checkbox"/> | <input checked="" type="checkbox"/> |
| Raportownie zmian: patogenicznych, prawdopodobnie patogenicznych i rzadkich (VUS) | <input checked="" type="checkbox"/> | <input checked="" type="checkbox"/> | <input checked="" type="checkbox"/> |
| <b>Czy sprawdzana jest biochemia?</b>                                             |                                     |                                     |                                     |
| Wybrane enzymy                                                                    | <input type="checkbox"/>            | <input type="checkbox"/>            | <input checked="" type="checkbox"/> |
| Wybrane biomarkery                                                                | <input type="checkbox"/>            | <input type="checkbox"/>            | <input checked="" type="checkbox"/> |
| <b>Cechy badania</b>                                                              |                                     |                                     |                                     |
| Konsultacja z genetykiem przed badaniem                                           | <input checked="" type="checkbox"/> | <input checked="" type="checkbox"/> | <input checked="" type="checkbox"/> |
| Konsultacja z genetykiem po badaniu                                               | <input checked="" type="checkbox"/> | <input checked="" type="checkbox"/> | <input checked="" type="checkbox"/> |
| Pisemne zalecenia lekarza                                                         | <input checked="" type="checkbox"/> | <input checked="" type="checkbox"/> | <input checked="" type="checkbox"/> |
| Czas oczekiwania na wynik                                                         | 10 tygodni                          | 5 tygodni                           | 7-10 tygodni                        |
| <b>CENA</b>                                                                       | <b>5997 zł</b>                      | <b>6297 zł</b>                      | <b>5297 zł</b>                      |

## Opinie rodziców po wykonaniu badania WES:

”

Zaoszczędziliśmy bezcenny czas – zamiast wykonywać kolejne niepotrzebne badania i skazywać dziecko na pobyty w szpitalach, **możemy już działać i leczyć!**

”

Dzięki diagnozie dostaliśmy się do **refundowanego programu specjalistycznego leczenia**, które ratuje życie naszego dziecka.

”

Zaoszczędziliśmy fundusze – zamiast zbierać środki na dalszą diagnostykę, możemy je wreszcie **przeznaczyć na leczenie i rehabilitację**, wreszcie mamy nadzieję że poprawią one funkcjonowanie córki.

”

Wprowadzenie ukierunkowanego leczenia chroni nasze dziecko przed dalszym rozwojem choroby, lekarze twierdzą że **bez niego skutki mogłyby być tragiczne** – łącznie z tym, że synek nie byłby w stanie samodzielnie funkcjonować.

”

Koniec „tłumaczenia się”. Nareszcie mogę nazwać chorobę po imieniu – **wyjaśnić otoczeniu, co dolega córce i jakiej opieki wymaga (nie jest „jakaś dziwna”, ale cierpi na konkretną chorobę).**

”

Bałam się wykonywać badanie WES ponieważ przerażały mnie dokumentacja, procedury. **Dzięki wsparciu kochanej konsultantki wszystko poszło szybko i bezproblemowo, a moja córka w końcu ma prawidłową diagnozę.**

”

Mogę lepiej zrozumieć, co czuje, przez co przechodzi moje dziecko i dlaczego tak się dzieje – **rozumiem, jak „działa” choroba i jakie objawy się z nią wiążą.**

”

Znaleźliśmy fundację i **grupę rodziców, którzy mają dzieci z tą samą chorobą** – jesteśmy z nimi w stałym kontakcie, wspieramy się i wymieniamy doświadczeniami.

”

Przebadaliśmy nasze pozostałe dzieci – jesteśmy **spokojni, że nie są obciążone genem choroby i nie zachorują.**

”

Jesteśmy na bieżąco z informacjami ze światowych ośrodków na temat **rozwoju sposobów leczenia naszego synka.**

”

Przestaliśmy **eksperymentować na dziecku – teraz wiemy, jaka dieta i suplementacja jest dla niego najlepsza i prowadzimy ją pod okiem dietetyka.**

”

Wiemy, czego możemy się **spodziewać za kilka lat, lekarze twierdzą, że w przebiegu tej choroby większość leczonych pacjentów jest samodzielna w codziennym życiu i że nasze dziecko nie będzie potrzebowało naszej stałej opieki.**



## CZĘSTE PYTANIA RODZICÓW

### Czy lekarz prowadzący będzie umiał zinterpretować wynik badania WES?

Każdy specjalista genetyk potrafi zinterpretować wynik badania WES w odniesieniu do objawów pacjenta. Jednak specjalista z innej dziedziny (np. pediatra, psychiatra, neurolog) nie musi posiadać takiej wiedzy.

Dlatego też najlepiej, jeżeli wynik badania WES jest od razu skonsultowany z genetykiem, a po konsultacji pacjent otrzyma pisemne zalecenia.

**Na podstawie zaleceń wystawionych przez genetyka specjalista z innej dziedziny (np. neurolog) będzie mógł wdrożyć konkretne działania.**

### Czy jeżeli w rodzinie nie było chorób genetycznych, to jest sens wykonywać badanie WES?

Ile jesteśmy w stanie prześledzić historii zdrowia członków rodziny? Dwa pokolenia wstecz? To zdecydowanie za mało! W tych dwóch pokoleniach członkowie rodziny mogli być jedynie bezobjawowymi nosicielami genów danej choroby. Nosiciele zazwyczaj nie chorują, ale mogą przekazać wadliwe geny dalej.

Możliwa jest również sytuacja, w której ktoś w rodzinie mógł chorować, ale nigdy nie został prawidłowo zdiagnozowany. Wiele objawów chorób genetycznych jest bardzo niespecyficznych i mogą one się różnie objawiać u różnych chorych: cukrzyca, choroba serca, wysoki cholesterol, trudności z nauką, problemy skórne, alergiczne – to wszystko mogą być objawy niezdiagnozowanej choroby wrodzonej!

Dziecko może też mieć mutację genetyczną, która nie jest dziedziczna. Oznacza to, że nie występowała ona w rodzinie, a powstała na początku życia płodowego dziecka – jeszcze w ciąży. Tego typu mutacje określa się jako *de novo*.

**Nie można więc wykluczyć genetycznego podłoża objawów tylko na podstawie faktu, że do tej pory ta choroba nie objawiała się w rodzinie. Nie wyklucza to też ryzyka, że wadliwe geny zostaną przekazane kolejnemu pokoleniu.**

### Czy badanie WES ma jakieś ograniczenia?

Badanie WES jest wykonywane z użyciem technologii NGS – sekwencjonowania nowej generacji. Jest przeznaczone przede wszystkim do **wykrywania konkretnych zmian - mutacji punktowych w badanych częściach genów (eksonach) DNA jądrowego (jest ich około 3 miliardy i mogą być odpowiedzialne za tysiące chorób wrodzonych)**. Jak każda metoda analizy genetycznej, również ta ma swoje ograniczenia, z którymi warto się zapoznać przed zleceniem badania.

**Należy pamiętać, że nie istnieje badanie, które umożliwiłoby sprawdzenie wszystkich możliwych zmian w ludzkich genach, ponieważ nie ma jednej technologii, która by obecnie na to pozwalała.**

- Badanie WES nie wykryje m.in. **mutacji dynamicznych** (np. zespół łamliwego chromosomu X, płasawica Huntingtona, choroba Friedricha, choroba Kennedy'ego, choroba Machado-Joseph i innych), **rearanżacji chromosomowych**, **metylacji DNA** (np. zespół Pradera - Williego), **haplotypów** (np. celiakii). Do wykrycia tego typu zaburzeń konieczne jest wykonanie badania inną metodą.

- W przypadku zmian w **DNA mitochondrialnym badanie WES może nie wychwyć niektórych typów zmian ze względu na tzw. heteroplazmię.**

Zaraportowane będą te zmiany, które są jednoznacznie widoczne w trakcie analizy, co nie wyklucza obecności innych zaburzeń, widocznych np. w innym niż pobrana próbka (np. w niektórych specyficznych przypadkach może być konieczne zbadanie wycinku mięśnia).

- W przypadku **zmian liczby kopii (CNV)** badanie WES nie jest tożsame z badaniem mikromacierzy aCGH (kariotypu molekularnego). W genetyce żadna metoda nie może zastąpić drugiej. Badanie WES może wskazać zmiany niewidoczne w badaniu mikromierzy, może również wystąpić odwrotna sytuacja.

- Standardowe Badanie WES nie sprawdza regionów intronowych (części genów, które nie są sekwencjami kodującymi, ale niektóre z nich mogą stanowić przyczynę objawów chorego). Badanie WES PREMIUM sprawdza części intronów, w przypadku **których wiemy, za jakie funkcje w organizmie odpowiadają i mogą być istotne dla diagnozy pacjenta.** Nie sprawdzi jednak wszystkich możliwych regionów głęboko intronowych.

- Nie zawsze udaje się dobrze „rozczytać” cały materiał genetyczny pacjenta. Zdarza się, że niektóre regiony nie są dobrze „pokryte” – nie ma więc pewności, czy dana zmiana w nich występuje czy też jest tylko błędem odczytu maszyny. W takiej sytuacji obecność danej mutacji trzeba potwierdzić inną metodą analizy genetycznej (np. Sangera, MLPA). Ewentualne wskazanie do wykonania takiej analizy jest zawsze widoczne na wyniku, potwierdza je również lekarz genetyk podczas konsultacji.

## **Dlaczego wyniki badań WES z różnych laboratoriów mogą się różnić między sobą?**

Badanie WES to bardzo skomplikowana analiza i każde laboratorium podchodzi do niej nieco inaczej. Nie istnieje jeden międzynarodowy standard i konsensus co do tego, jak powinien wyglądać wynik i jakie zmiany w genach powinny zostać na nim zaraportowane.

Dlatego też czasami wynik „WESa” w jednym laboratorium może nie wskazać niektórych zmian widocznych na wyniku z innego laboratorium.

Na pewno na wyniku każdego badania WES zostaną zaraportowane tzw. mutacje punktowe, które są patogenne – istnieje więc duże prawdopodobieństwo, że to one są przyczyną objawów pacjenta.

Co jednak ze zmianami rzadkimi, o których niewiele wiadomo?

O tym, która mutacja rzadka zostanie zaraportowana, decyduje diagnosta laboratoryjny. Musi on podjąć decyzję, czy jest ona ważna dla zdrowia pacjenta czy nie. Podejmując ją, wspiera się bazami danych i literaturą medyczną. Każdy diagnosta może mieć inny dostęp do tego typu wiedzy.

Co z innymi rodzajami zaburzeń w genach (np. kiedy u pacjenta brakuje części genu)?

Co z DNA mitochondrialnym (bardzo małym DNA występującym w komórkach)?

Wszystkie te informacje mogą być ważne dla pacjenta. To czy tego typu informacje zostaną wybrane do wyniku, zależy głównie od możliwości technicznych laboratorium. Wpływa to również na koszt analizy.

Dlatego wybierając badanie WES, nie warto kierować się ceną, a zakresem informacji, jakie mogą być zaraportowane na wyniku.

### **Czy otrzymam surowe dane (tzw. raw data), czyli spis budowy wszystkich genów?**

Wynik badania WES to raport z analizy klinicznej wykrytych zmian w eksomie pacjenta. Na raporcie (wyniku) diagnosta laboratoryjny wskazuje tylko zmiany, które mogą stanowić przyczynę wskazanych objawów lub stanowią duże ryzyko rozwoju objawów w przyszłości. Nie raportuje się zmian, które nie mają znaczenia dla stanu zdrowia pacjenta, ponieważ u każdej (nawet zdrowej osoby) występują tysiące takich mutacji. Zaraportowanie tego typu zmian znacznie utrudniłoby i wydłużyło interpretację wyniku i możliwość postawienia diagnozy.

Surowe dane są możliwe do uzyskania na szczególną prośbę pacjenta. Surowe dane są przydatne jedynie w momencie, kiedy ma się dostęp do analizy bioinformatycznej i stosownego oprogramowania, a także specjalisty bioinformatyka, który będzie potrafił takie dane odpowiednio opracować. Lekarz genetyk, a tym bardziej pacjent, nie jest w stanie zinterpretować surowych danych samodzielnie.

### **Czy wynik badania WES można zaktualizować w przyszłości?**

Tak, istnieje taka możliwość. W pierwszym etapie badania WES wykonywane jest sekwencjonowanie egzomu. Jeżeli pacjent wyrazi zgodę, materiał ten

może być przechowywany. Jeżeli pacjent będzie chciał zaktualizować wynik w przyszłości, w niektórych przypadkach będzie można pominąć tą część analizy.

Aktualizacja wyniku może być istotna, jeżeli u pacjenta pojawiły się nowe objawy kliniczne. Warto również aktualizować badanie WES co kilka lat ze względu na ciągły rozwój medycyny i genetycznych baz danych, do których dokładane są kolejne istotne dla zdrowia informacje.

### **Czy w badanie WES włączany jest również materiał genetyczny rodziców/rodzeństwa?**

Tak, w badaniu WES TRIO. W badaniu WES pojedynczego pacjenta – nie. W pojedynczym badaniu WES analizowany jest materiał genetyczny pacjenta. Dopiero na podstawie wyniku badania lekarz genetyk podejmuje decyzję, czy rodzina pacjenta powinna być również zbadana, a jeśli tak – to w jakim zakresie. Najczęściej taka potrzeba zachodzi w poniższych przypadkach:

- U dziecka wykryto mutację rzadką, o niepotwierdzonej patogeniczności (tzw. VUS).

#### **W tej sytuacji rodzice są sprawdzani tylko pod kątem mutacji wykrytej u dziecka (taka analiza jest dużo tańsza niż badanie WES).**

Wynik rodziców ma pomóc w ocenie wpływu mutacji na stan zdrowia pacjenta. Jeżeli rodzice mają tę samą mutację i są zdrowi, można wnioskować, że mutacja ta nie wpływa na stan zdrowia pacjenta. Ocena wyników zawsze należy do lekarza genetyka.

- U dziecka podejrzewa się zmianę, która nie jest dziedziczna (tzw. zmiana de novo). W tej sytuacji jeżeli rodzice nie posiadają danej mutacji, podejrzenie takie jest potwierdzone.

- Rodzice chcą wiedzieć, jakie jest ryzyko odziedziczenia danej mutacji przez kolejne planowane dzieci i rodzeństwo.

### Co daje wykonanie badania WES TRIO?

Celem badania WES TRIO jest sprawdzenie materiału genetycznego dziecka i rodziców, aby maksymalnie zwiększyć szansę na znalezienie przyczyny objawów dziecka (szacuje się, że ta szansa zwiększa się o 15%). Materiał dziecka i rodziców jest sekwencjonowany, a następnie ze sobą porównywany. Wyszukuje się wszystkich 'podejrzanych' mutacji u dziecka i sprawdza się czy występują one również u rodziców. Jeżeli zostanie znaleziona zmiana patogeniczna – bardzo niebezpieczna (w genie związanym z objawami), to można ją uznać za przyczynę objawów. W takiej sytuacji można ocenić czy jest ona odziedziczona po rodzicach, czy powstała de novo (nie jest odziedziczona).

Jeżeli zostaną znalezione zmiany rzadkie, o nieokreślonej patogeniczności (typu VUS), sprawdza się czy u rodziców tego typu zmiany również występują: jeżeli tak, a rodzice nie mają żadnych objawów – w wielu przypadkach można je wykluczyć jako przyczynę objawów. jeżeli tak, a rodzice/rodzic mają te same objawy co dziecko to jest to mocna podstawa dla podejrzenia, że znaleziona mutacja jest przyczyną objawów. Oczywiście w przypadku znalezienia takiej zmiany każdorazowo traktuje się ją indywidualnie – diagnosta może zdecydować o dopytaniu rodzica czy nie występują u niego mniej specyficzne objawy związane z podejrzaną chorobą, nie wspomniane w dokumentacji. Nie jest to więc analiza 'automatyczna' – w rzeczywistości to skomplikowany proces, wymagający indywidualnego podejścia do wykrytych zmian w genach.

### Czy przed badaniem zostanie przeprowadzany wywiad medyczny?

Tak – przed badaniem zostanie przeprowadzona konsultacja z lekarzem genetykiem, podczas której lekarz zbierze wywiad medyczny i pomoże w wypełnieniu dokumentacji do badania.

### Dlaczego badanie WES jest takie drogie?

Cena badania WES mogłaby się wydawać wysoka, niemniej jednak biorąc pod uwagę szeroki zakres analizy i korzyści diagnostyczne z niego płynące oraz to, że koszt ten ponosi się raz na całe życie – **jest to najbardziej ekonomiczny test genetyczny.**

Wystarczy porównać, jaki jest koszt wykonania pojedynczych badań genetycznych – np. badań pojedynczych genów. **Koszt takiej analizy (metodą NGS – tą samą metodą, którą wykonywane jest badanie WES) to ok. 2500 zł. A mówimy o jednym genie!** Aby pokryć zakres badania WES pojedynczymi testami, trzeba by ich wykonać aż 30 000.

W badaniu WES sprawdzamy 23 000 genów za jednym razem, z jednej próbki – **koszt jednostkowy analizy jednego genu jest więc nieporównywalnie niższy.** Badanie WES pozwala więc zaoszczędzić nie tylko czas, ale również pieniądze. **Unikamy „szukania igły w stogu siana” – badań pojedynczych genów lub zestawu genów.**



Istnieje również szansa na uniknięcie kosztów innego rodzaju badań – biochemicznych (są one zawarte w badaniu WES COMPLEX), obrazowych, pobyków w szpitalach, niedobranego leczenia itp. Jest to również szansa na uniknięcie **cierpienia i stresu pacjenta i jego rodziny**.

### Jak przygotować dziecko do pobrania suchej kropli krwi?

Do pobrania dziecko nie musi być przygotowywane w żaden specjalny sposób. Nie musi być na czczo, wskazane jest jedynie aby dużo piło na kilka godzin przed pobraniem.

Pobranie zazwyczaj odbywa się z palca, jednak u małych dzieci można materiał pobrać również ze stópki.

Pobranie jest bezpiecznie i nie wiąże się z żadnymi ewentualnymi powikłaniami.

### Czy próbka jest bezpieczna w transporcie?

Próbka SUCHA KROPLA KRWI - tak. Taka próbka po wyschnięciu może być przechowywana w temperaturze pokojowej nawet kilka dni. Dzięki temu nie ma zagrożenia, że podczas transportu próbka ulegnie zepsuciu.

### Czy badania z wszystkich rodzajów próbek są równie wiarygodne?

Tak - nie ma możliwości, aby wyniki badań z różnych próbek były inne. Jeżeli próbka nie nadaje się do analizy, pacjent jest o tym informowany, a materiał nie jest analizowany. Możliwe jest ponowne pobranie. Nie ma możliwości, aby wynik był nieprawidłowy i niewiarygodny ze względu na złą jakość próbki.

### Co w sytuacji, jeżeli pobrana próbka nie będzie się nadawać do analizy?

W rzadkich przypadkach może być konieczne ponowne pobranie próbki do badania, np. na skutek uszkodzenia mechanicznego, niewystarczającej jakości materiału, zanieczyszczenia materiału, problemów technicznych itp. W takiej sytuacji organizujemy ponowne pobranie bez dodatkowych opłat.



### Mieszkam za granicą, jak mogę wykonać badanie WES?

Badanie WES można wykonać z suchej kropli krwi lub z wymazu z policzka. **Wystarczy, że zamówią Państwo zestaw do pobrania próbek do domu (przesyłamy zestawy również za granicę bez dodatkowych opłat). Natomiast po pobraniu materiału prosimy o jego odesłanie we własnym zakresie do naszego laboratorium.**

W przypadku próbki krwi należy samodzielnie zorganizować takie pobranie w miejscu zamieszkania. **Możemy wysłać zestaw do pobrania krwi oraz niezbędną dokumentację na wskazany zagraniczny adres bez dodatkowych opłat.** Krew powinna zostać odesłana do laboratorium w dniu pobrania na koszt pacjenta, dla bezpieczeństwa pobranie powinno się odbyć od poniedziałku do czwartku.

## JAK ZORGANIZOWAĆ BADANIE?



1. Skontaktuj się z naszym laboratorium



**576 997 525**



**biuro@badamydzieci.pl**

2. Ustal termin konsultacji genetycznej przed badaniem.

3. Ustal sposób pobrania próbki



**Pobierz próbkę samodzielnie** – wymaz z policzka lub sucha kropla krwi. Zamów zestaw do pobrania wymazu z policzka lub suchej kropli krwi. Każda próbka jest **ubezpieczona** – jeśli próbka nie będzie prawidłowo pobrana, organizujemy ponowne pobranie BEZ DODATKOWYCH OPŁAT. Zestaw przesyłamy **darmowym kurierem. Po odbiór pobranej próbki zamawiasz kuriera on-line.**



**Umów się na pobranie w domu lub w najbliższej przychodni.**

W przypadku pobrania krwi umawiamy wizytę pielęgniarki mobilnej, która pobierze próbkę w zaciszu domowym. Istnieje również możliwość umówienia się na pobranie próbki krwi w najbliższej przychodni.

4. Po zakończonym badaniu nasz konsultant skontaktuje się z Tobą i ustali termin konsultacji z lekarzem genetykiem.



Każdy wynik badania WES omawiany jest z lekarzem genetykiem.