

Katowice, 7 maja 2018 r.

Zadbaj o przyszłość swojego dziecka dzięki kompleksowemu badaniu DNA

Test NOVA jest pierwszym tak kompleksowym badaniem genetycznym przeznaczonym dla dzieci wieku od 0. do 18. lat. Badanie daje możliwość wczesnego wykrywania ciężkich chorób wrodzonych. W przypadku tego rodzaju schorzeń najważniejsze jest to, aby jak najszybciej zareagować. Wczesna diagnostyka oraz terapia dostosowana do rodzaju schorzenia i stanu dziecka stwarza szansę na uchronienie go przed bardzo niebezpiecznymi powikłaniami.

Test NOVA jest testem bardzo kompleksowym. Obejmuje 68 chorób metabolicznych, 14 chorób immunologicznych oraz 5 innych chorób wrodzonych. Łącznie jest to więc aż 87 wad wrodzonych.

Opóźnienie psychoruchowe, padaczka, częste infekcje – objawy mogące świadczyć o chorobie wrodzonej

Choroby wrodzone mogą początkowo nie dawać żadnych widocznych objawów. **Jeśli dziecko ma jakieś dolegliwości, to są one najczęściej na tyle powszechne, że nie kojarzy się ich z chorobą genetyczną.** Może to być ulewanie, biegunki, zwiększona płacliwość, senność, wysypki albo tak często występująca u dzieci podatność na infekcje. Choroby metaboliczne mogą mieć też oczywiście znacznie poważniejszy przebieg. Małec z takim zaburzeniem może być np. opóźniony pod względem psychoruchowym, mieć napady drgawek albo nieprawidłowe napięcie mięśniowe.

Niestety z uwagi na niespecyficzne i bardzo różnorodne objawy **diagnozę często stawia się dopiero wtedy, gdy życie dziecka jest zagrożone.** Oczywiście, gdyby choroba została rozpoznana wcześniej, sytuacji zagrożenia można by uniknąć.

Dr n. med. Antoni Pyrkosz, UM Rzeszów, IMiD Katowice:

„Wczesna diagnostyka jest szalenie istotna w przypadku chorób wywołanych nieprawidłowościami w budowie i ekspresji genów. Zwłaszcza tych, które rozwijają się bezobjawowo, to znaczy powstają „de novo” lub są przekazywane przez Rodziców będących bezobjawowymi nosicielami. W większości przypadków tego typu choroby nie dają większych szans na zapobieganie ich skutkom – niejednokrotnie bardzo groźnym, zaburzającym prawidłowy rozwój, jak i zagrażającym życiu. Test NOVA jest narzędziem, które pomaga wykryć je na bardzo wczesnym etapie, a w kolejności, z możliwościami dzisiejszej medycyny XXI wieku, nawet zahamować ich rozwój.”

Skuteczniejsze leczenie dziecka? Test NOVA sprawdza wrażliwość na leki

Robiąc test genetyczny NOVA, **otrzymujemy również informacje, które substancje występujące w powszechnie stosowanych lekach mogą być dla dziecka niebezpieczne.** Pojawienie się wszelkich niepożądanych reakcji po podaniu leku może zagrażać nie tylko jego zdrowiu, ale i życiu. Dlatego też jeśli dziecko ma nadwrażliwość na substancję zawartą w leku, **zaleca się podanie go w niższej dawce lub zastąpienie takiego leku innym – niezawierającym składnika, na który dziecko ma nadwrażliwość.** Test NOVA sprawdza wrażliwość dziecka na różne grupy leków, w tym antybiotyki, leki neurologiczne, kardiologiczne, onkologiczne oraz inne.

Prof. Iwona Wybrańska, UJ Katedra Biochemii Klinicznej Uniwersytet Jagielloński – Collegium Medicum:

„Test Nova, określając wrażliwość na wybrane substancje stosowane w lekach, uskutecznia proces leczenia i terapii. Przede wszystkim pozwala uniknąć w przyszłości podawania leków mogących pacjentowi zaszkodzić, wejść w niebezpieczne interakcje z innymi substancjami lub nie przynieść oczekiwanego efektu leczenia. Jest to ważna informacja dla pacjenta, lekarza i farmaceuty.”

Jak to możliwe, że test NOVA jest tak kompleksowy?

Test NOVA jest badaniem genetycznym opartym na nowoczesnej technologii **sekwencjonowania nowej generacji** (Next Generation Sequencing, NGS). Jest to metoda stosowana m.in. do badania całego ludzkiego genomu. Uzyskany w ten sposób wynik weryfikuje się następnie za pomocą metody Sangera. Test NOVA jest badaniem wykonywanym przez Instytut BGI – jeden z największych, światowych ośrodków zajmujących się tzw. genomiką.

Co stanowi próbkę do badania?

Żeby wykonać test Nova potrzebny jest jedynie wymaz z wewnętrznej strony policzka dziecka. Wykwalifikowany personel medyczny (pielęgniarka) pobierający próbkę ma ubrane jednorazowe rękawiczki. **Materiał do badania pobierany jest za pomocą sterylnej wymazówki, czyli długiego patyczka przypominającego patyczek do czyszczenia uszu.** Jest on zakończony miękką bawełną nasadką. Dziecko nie odczuwa więc żadnego dyskomfortu w trakcie pobierania wymazu. Pobranie jest też dla niego całkowicie bezpieczne.

Ostatnim - i chyba najważniejszym – elementem testu NOVA jest **konsultacja uzyskanego wyniku z lekarzem genetykiem.** W trakcie takiej konsultacji rodzice mogą pokazać wyniki innych badań wykonywanych u dziecka. Dzięki temu lekarz ma pełniejszy obraz stanu jego zdrowia i może zastanowić się nad dalszym postępowaniem.

Kontakt: tel. 32 44 534 26, kom. 570 070 054 | Więcej informacji: www.testDNA.pl

testDNA Laboratorium Sp. z o.o. jest laboratorium badawczym akredytowanym przez PCA Nr AB 1618. Posiada również certyfikaty ISFG i GEDNAP. Jako jedyne prywatne laboratorium w Polsce uzyskało 100% zgodności w testach na ojcostwo w międzynarodowych badaniach biegłości CTS. Należy do czołówki firm wykonujących badania genetyczne z zakresu ustalenia biologicznego ojcostwa i pokrewieństwa oraz diagnostyki medycznej. Współpracuje z ponad 20 sądami z całej Polski. Badania w testDNA zlecają osoby prywatne, lekarze, detektywi, prokuratura. Marka testDNA jest obecna na polskim rynku już 15 lat.