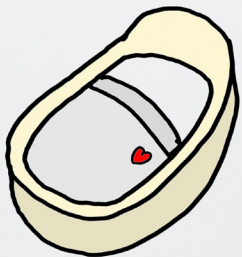
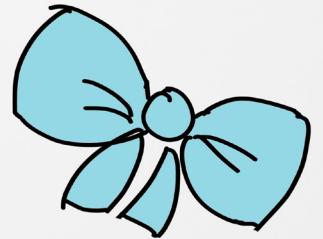


Jakie badania genetyczne warto wykonać  
przed ciążą, aby

**zyskać spokój?**



## Przygotowujecie się do ciąży? Warto wykonać dodatkowe badania!



Zdrowie zarówno kobiety, jak i mężczyzny może mieć wpływ na to, czy dojdzie do poczęcia, jak będzie przebiegać ciąża oraz czy dziecko będzie zdrowe po narodzinach.



Wielu świadomych przyszłych rodziców stawia więc na zaawansowane i pewne badania sprawdzające ich geny – jeszcze na etapie przygotowań do ciąży.

## W jakich sytuacjach warto wykonać badania genetyczne przed ciążą?



Przyszli rodzice są **zdrowi** i chcą zyskać **spokój**, że ich dziecko również przyjdzie na świat zdrowe.



Przyszli rodzice są **po 35 roku życia**, obawiają się zwiększonego ryzyka chorób wrodzonych, chcą zyskać spokój, że ich dziecko będzie zdrowe.



W rodzinie **występują choroby wrodzone** i przyszli rodzice chcą wykluczyć ich ryzyko u potomstwa.

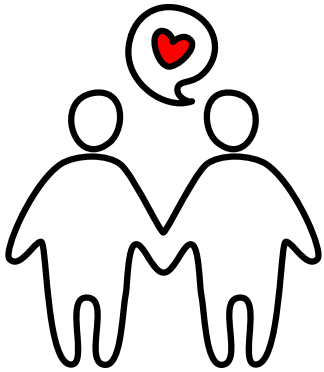


Dziecko w rodzinie **zmarło lub jest chore** i rodzice **chcą zyskać wiedzę, że choroba nie powtórzy się u kolejnego dziecka.**



Para doświadczyła **poronień** i chce zyskać informacje, czy można coś zrobić, aby **bezpiecznie donosić kolejną ciążę.**

## Jesteście zdrowi i planujecie dziecko?



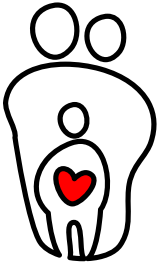
Jesteście świadomymi rodzicami – wiecie, że **profilaktyka** jest ważnym elementem troski o zdrowie. A może planujecie późną ciążę (po 35 roku życia) i obawiacie się zwiększonego ryzyka rozwoju choroby wrodzonej u dziecka? Macie możliwość **zadbania o zdrowie Waszego dziecka**, zanim jeszcze przyjdzie ono na świat!

Co możecie zyskać, wykonując badania genetyczne przed ciążą?

- ♥ **Spokój**, że Wasze dziecko nie będzie obciążone dziedziczną chorobą wrodzoną (nie jesteście nosicielami uszkodzonych genów, które możecie przekazać potomstwu).
- ♥ Cenne wskazówki na temat **przygotowań do ciąży** – np. jaki rodzaj kwasu foliowego powinna zażywać przyszła mama, aby zapewnić prawidłowy rozwój swojemu dziecku (w związku z polimorfizmami *MTHFR*).
- ♥ Cenne informacje, jak **bezpiecznie donosić ciążę** (np. czy należy włączyć leczenie, które zwiększy szanse na prawidłowy przebieg ciąży).
- ♥ Informacje o **waszym zdrowiu i możliwych działaniach profilaktycznych** zapobiegających pojawieniu się problemów zdrowotnych w przyszłości (np. skłonności do gromadzenia się toksycznego żelaza, wysokiego poziomu cholesterolu, problemów z odpornością i wielu innych).



## Wasze dziecko zmarło



Macie za sobą ogromną traumę związaną ze stratą dziecka w przeszłości? Nie wiecie, czy nie była ona spowodowana **chorobą genetyczną**? Niestety – wiele chorób wrodzonych u dzieci objawia się niespodziewanie, a bez badań genetycznych nie da się ich zdiagnozować.

Badając siebie przed planowaną kolejną ciążą, możecie zyskać:

- ♥ **spokój**, że kolejne dziecko przyjdzie na świat zdrowe – wykluczyć ryzyko zachorowania kolejnego dziecka na choroby dziedziczne (w przypadku wykluczenia ryzyka nosicielstwa chorób spowodowanych patogenicznymi mutacjami punktowymi);
- ♥ **szansę na zapobieganie rozwojowi choroby u dziecka** – jeżeli dowiecie się o ryzyku zachorowania dziecka, możecie uzyskać poradę lekarską określającą, jakie następstwa może mieć dana choroba i czy dzięki wczesnej specjalistycznej diagnostyce (zaraz po urodzeniu) będzie możliwość wprowadzenia leczenia i zapobiegnięcia jej rozwojowi;
- ♥ zyskać informacje, czy w rodzinie **występują dziedziczne zaburzenia** mogące być przyczyną Waszej tragedii. To może być **szansa** dla Was i innych członków rodziny na diagnozę i leczenie.



## Przeżyliście kilka poronień



Macie za sobą trudną historię, którą chcecie szczęśliwie zakończyć. Marzycie o bezpiecznym donoszeniu ciąży, jednak czujecie lęk przed kolejną próbą.

Badania genetyczne mogą nie tylko pomóc w ustaleniu **przyczyny poronień**, ale także dać wskazówki, w jaki sposób przygotować się do kolejnej ciąży i co najważniejsze – jak ją **utrzymać**.

Badania genetyczne przed ciążą mogą sprawdzić m.in.:  
Czy u partnerów występują **nieprawidłowości w kariotypie** (układzie chromosomów), które utrudniają lub uniemożliwiają poczęcie dziecka;

♥ czy u partnerów występują nieprawidłowości w kariotypie (układzie chromosomów), które utrudniają lub uniemożliwiają poczęcie dziecka;

♥ czy kobieta ma skłonność do **cholestazy ciężarnych** – zaburzenia pracy wątroby, które może doprowadzić do martwego urodzenia. W takim przypadku lekarz bardzo ostrożnie powinien dobierać **leczenie hormonalne**;

♥ czy kobieta ma skłonność do tworzenia się **zaśniadu groniastego** (ze względu na mutacje w genie *NLRP7*) w macicy, który prowadzi do poronienia.



# Jakie badania przed ciążą można wykonać?



## WES PREKONCEPCJA

– analiza wszystkich genów rodziców w celu wykluczenia ryzyka dziedzicznych chorób wrodzonych, określenie przyczyn poronień czy problemów z zajściem w ciążę (spowodowanych mutacjami punktowymi w genach).



## BADANIE KARIOTYPÓW U PARY

- analiza budowy chromosomów partnerów



## TROMBOFILIA WRODZONA U KOBIETY

- analiza genów zwiększających ryzyko poronień i zakrzepicy

# Czym jest badanie WES PREKONCEPCJA?

Badanie WES (Whole Exome Sequencing) PREKONCEPCJA wykorzystuje technologię NGS (sekwencjonowania nowej generacji). Dzięki niej można poznać bardzo dokładnie **budowę każdego z 23 000 znanych genów przyszłych rodziców.**

Badanie WES analizuje najlepiej poznaną część DNA pacjenta, czyli eksony. Poszukuje w nich **niebezpiecznych zmian (mutacji), które mogą stanowić ryzyko rozwoju choroby wrodzonej u planowanego potomstwa.** Przy okazji daje więc również informacje na temat zdrowia i profilaktyki rodziców, także w kontekście **przyczyn poronień, problemów z zapłodnieniem czy bezpieczeństwa ciąży.** Badanie WES jest bardzo precyzyjne – każda niepokojąca zmiana w genie jest sprawdzana kilkaset razy, aby mieć pewność co do jego budowy. Dzięki temu wynik jest wartościowy dla lekarza genetyka, który na jego podstawie może doradzić rodzicom i pomóc w podjęciu świadomych decyzji dotyczących planowanej ciąży.

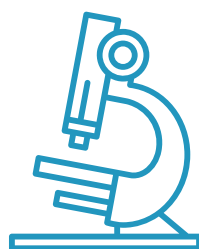
SEKWENCJONOWANIE

**23000**  
**GENÓW**



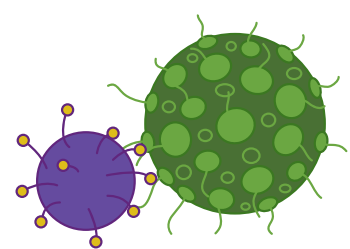
**30000**

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



**150**

tyle nowych chorób zostało odkrytych dzięki badaniu WES





# Przykładowe choroby wrodzone możliwe do sprawdzenia w badaniu WES PREKONCEPCJA

**Badanie WES PREKONCEPCJA sprawdza ryzyko dziedziczenia tysięcy chorób wrodzonych spowodowanych patogennymi mutacjami punktowymi.** Choroby te nie zawsze są widoczne od razu po urodzeniu, a ich objawy mogą pojawić się z czasem – a niezdiagnozowane – prowadzić do zaburzeń zarówno rozwoju intelektualnego, jak i fizycznego, a nawet śmierci dziecka.

## Są to na przykład:

- ✓ **mukowiscydoza** (częstość występowania 1:2500 urodzeń)
- ✓ wrodzone **wady metabolizmu**, w tym np. **fenyloketonuria**, **homocystynuria**, **kwasicie** (acydurie) – grupa około tysiąca chorób, (częstość występowania > 1:1000 urodzeń)
- ✓ **wrodzone niedobory odporności** (częstość występowania 1:1200 urodzeń)

## Badanie WES PREKONCEPCJA sprawdza również:

- ✓ przyczyny wielokrotnych poronień (**ok. 750 genów, w tym trombofilia wrodzona i polimorfizmy MTHFR**),
- ✓ przyczyny problemów z zajściem w ciążę – niepłodności męskiej i żeńskiej,
- ✓ informacje na temat **zdrowia i możliwości profilaktyki przyszłych rodziców** w celu zapobiegnięcia **następstw** niezdiagnozowanych do tej pory zaburzeń genetycznych (np. skłonności do gromadzenia się toksycznego żelaza, wysokiego poziomu cholesterolu, problemów z odpornością i wielu innych).

# Czym jest badanie KARIOTYPU?



**Kariotyp to zestaw wszystkich 46 chromosomów człowieka.**

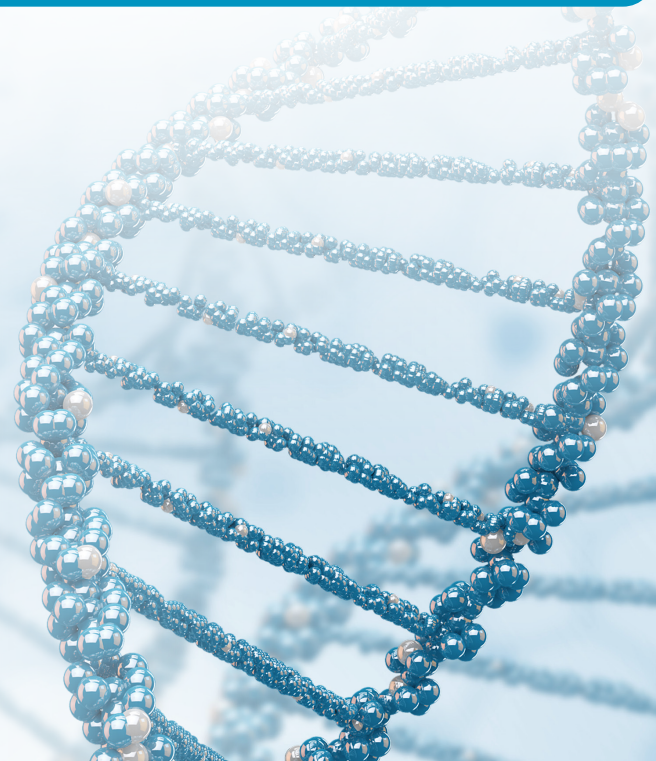
**Wszelkie zmiany w kariotypie** z zaburzeniami ilościowymi chromosomów oraz ze zmianami w ich budowie mogą skutkować **wystąpieniem konkretnej choroby genetycznej, przyczyniać się do poronień lub niepłodności.**

## **Ważne!**

**Wykrycie nieprawidłowości w kariotypie rodziców NIE przekreśla szans na dziecko!** Wynik badania powinien zostać skonsultowany z genetykiem, który może określić szanse pary na poczęcie zdrowego dziecka lub zaproponować odpowiednie dalsze postępowanie.

## **Badanie to zalecane jest szczególnie parom:**

- ✓ które borykają się z poronieniami,
- ✓ u których wystąpiło urodzenie martwego dziecka,
- ✓ u których w najbliższej rodzinie były stwierdzone choroby genetyczne.



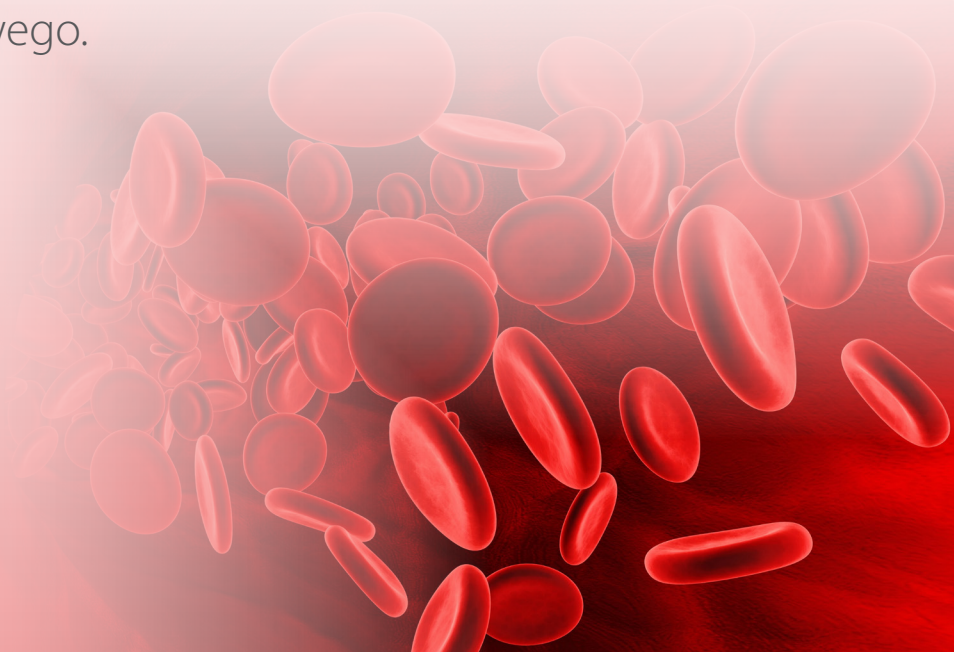
# Czym jest badanie TROMBOFILII WRODZONEJ?



Trombofilia wrodzona to genetyczna skłonność organizmu do zwiększonego ryzyka tworzenia się zakrzepów. **W badaniu na trombofilie wrodzoną wykrywa się mutacje**, np. czynnika V Leiden i genu protrombiny, **które zwiększają ryzyko poronienia.**

Mimo że trombofilia wrodzona jest uwarunkowana genetycznie, to **można przeciwdziałać** jej negatywnym skutkom i zwiększyć **szanse na donoszenie ciąży!**

Wynik badania jest bardzo często **wskazówką dla ginekologa, w jaki sposób prowadzić ciążę, czy należy włączyć odpowiednie leczenie** (np. przeciwzakrzepowe) lub w przypadku wykrycia nieprawidłowości w genie *MTHFR* wprowadzić indywidualnie dobraną suplementację aktywną formą kwasu foliowego.



# Oferta badań przed ciążą - PAKIETY

Badanie	WES PREKONCEPCJA DLA PARY	KARIOTYP DLA PARY	TROMBOFILIA WRODZONA
<b>Zakres</b>	Sekwencjonowanie 23 000 genów w celu wykrycia zmian mogących powodować tysiące znanych chorób wrodzonych (spowodowanych punktowymi mutacjami patogenicznymi). Analiza kobiety i mężczyzny.	Badanie kariotypu (cytogenetyczne) dla kobiety i mężczyzny	- mutacja czynnika V Leiden - mutacja genu protrombiny - <i>MTHFR</i> (C677T i A1298C) - PAI-1/SERPINE1 V R2
<b>Cena</b>	9 997 zł	834 zł	367 zł
<b>Czas oczekiwania na wynik</b>	10 tygodni	do 6 tygodni	6-7 dni roboczych
<b>Rodzaj próbki</b>	Wymaz z policzka	Próbka z krwi (jak do zwykłej morfologii)	Wymaz z policzka
<b>Konsultacja lekarska</b>	<b><u>Tak – BEZPŁATNIE</u></b>	Tak – za dodatkową opłatą	Tak – za dodatkową opłatą
<b>Metoda wykonania</b>	NGS	Cytogenetyczna	QF-PCR

## Co gwarantujemy?



### ZROZUMIENIE WYNIKU

Przyszli rodzice mają możliwość **konsultacji wyników badań ze specjalistą genetykiem**. W przypadku badania WES PREKONCEPCJA konsultacja jest **ujęta w cenie badania**.



### BEZBOLESNE POBRANIE PRÓBKII

Próbką do większości naszych badań jest **wymaz z policzka, który można pobrać samodzielnie, w zaciszu domowym**.



### ORGANIZACJA POBRANIA PRÓBKII

Jeżeli konieczne jest pobranie próbki krwi lub pacjent nie chce pobrać próbki samodzielnie, organizujemy **wizytę pielęgniarki mobilnej w domu pacjenta lub wizytę w pobliskiej placówce medycznej**.



### BEZPŁATNA OBSŁUGA KURIERSKA

Organizujemy pełną obsługę kurierską związaną ze zlecanym badaniem.



### WYNIKI DOSTĘPNE ON-LINE

Wyniki badań są dostępne do pobrania w Panelu Pacjenta – do którego dostęp jest zabezpieczony hasłem. **Dane osobowe i wyniki badań są więc bezpieczne**.

## Najczęstsze pytania przyszłych rodziców:

### ♥ Czym różni się badanie WES PREKONCEPCJA od testów genetycznych NIPT (np. NIFTY)?

Testy genetyczne typu NIPT sprawdzają materiał genetyczny płodu. Badanie WES PREKONCEPCJA to badanie genetyczne DNA **przyszłych rodziców**. Testy NIPT obejmują swoim zakresem kilkadziesiąt chorób genetycznych związanych z dużymi zmianami w zakresie chromosomów (np. zespół Downa, zespół Patau, zespół Edwardsa). Takie zaburzenia najczęściej powodują poważne uszkodzenia płodu (często widoczne w badaniu USG). Choroby badane w testach NIPT zwykle **nie są zaburzeniami dziecięcymi** – nie można oszacować ich ryzyka na podstawie badania rodziców.

W badaniu WES PREKONCEPCJA sprawdzane są tysiące możliwych chorób spowodowanych **mutacjami punktowymi** – najmniejszymi możliwymi zmianami w genach

człowieka. Są one jednak bardzo niebezpieczne i podstępne. Mogą bowiem długo **nie wywoływać żadnych objawów** (nawet u dorosłej osoby!) lub ich objawy są niespecyficzne. Nie wszystkie tego typu choroby można leczyć, część z nich może spowodować śmierć dziecka jeszcze w wieku niemowlęcym. Jest jednak duża część chorób jednogenowych, **którym można całkowicie zapobiec dzięki wiedzy o ryzyku zachorowania.**



## Najczęstsze pytania przyszłych rodziców:

### ♥ W jakim zakresie badanie WES PREKONCEPCJA pokrywa się z bezpłatnymi badaniami przesiewowymi noworodków?

Badanie WES PREKONCEPCJA to badanie genetyczne, które jest wykonywane **u przyszłych rodziców, pozwala więc na oszacowanie ryzyka zachorowania na chorobę wrodzoną u planowanego potomstwa**, a nie stwierdzenie, że choroba ta na 100% wystąpi u dziecka.

Badania przesiewowe noworodków to refundowane badania wykonywane u noworodka – najczęściej w 2 dobie po porodzie.

**Nie są to testy genetyczne, a badania biochemiczne** – sprawdzające poziom danych substancji we krwi dziecka pobranej ze stópki. Mogą więc w pewnym odsetku przypadków dawać wyniki fałszywie ujemne lub dodatnie,

a ich rezultat w niektórych przypadkach warto potwierdzić badaniem genetycznym. Badania przesiewowe noworodków sprawdzają jedynie 29 chorób wrodzonych.

Badanie WES PREKONCEPCJA sprawdza **ryzyko zachorowania na tysiące chorób wrodzonych**, w tym większość chorób sprawdzanych również w testach przesiewowych noworodków.



## Najczęstsze pytania – koniecznie przeczytaj!

♥ **Czy badania genetyczne przed ciążą mogą wykluczyć wszystkie możliwe choroby genetyczne, które mogą wystąpić u dziecka?**

**NIE wszystkie. Nie ma jednego badania, które jest w stanie sprawdzić ryzyko wystąpienia wszystkich możliwych zaburzeń genetycznych.**

**Badania przyszłych rodziców nie wykluczą zaburzeń, które NIE SĄ DZIEDZICZNE.** Wiele wad genetycznych powstaje dopiero **po połączeniu się komórek rozrodczych** – w trakcie podziału zarodka. Są to tak zwane zmiany „de novo” – nie można sprawdzić ryzyka ich wystąpienia u dziecka, badając rodziców. Do takich wad należy na przykład zespół Downa.

Oferowane badania genetyczne (badanie WES PREKONCEPCJA, badanie KARIOTYPÓW) **nie są**

**w stanie wykluczyć wszystkich możliwych zaburzeń dziedzicznych.** Badanie WES PREKONCEPCJA sprawdza ryzyko przekazania potomstwu **tysięcy możliwych chorób wrodzonych spowodowanych patogenicznymi mutacjami punktowymi w genach.**

Badanie kariotypu sprawdza natomiast zaburzenia genetyczne spowodowane dużymi zmianami w obrębie chromosomów (delecje, duplikacje, rearanżacje).

**Badania te nie sprawdzą np. mutacji dynamicznych** (np. zespół łamliwego chromosomu X, płasawica Huntingtona, choroba Friedricha, choroba Kennedy’ego, choroba Machado-Joseph i inne), **metylacji DNA** (np. zespół Pradera-Williego), **haplotypów** (np. celiakii). **Nie zostanie również sprawdzone SMA. Do wykrycia tego typu zaburzeń konieczne jest wykonanie badania inną metodą.**



## JAK ZORGANIZOWAĆ BADANIE?

1. Skontaktuj się z naszym laboratorium



**665 761 161**



**biuro@testdna.pl**

2. Ustal sposób pobrania próbki



**Pobierz próbkę samodzielnie** - wymaz z policzka.

Zamów zestaw do pobrania wymazu z policzka.

Każda próbka jest **ubezpieczona** – jeśli wymaz nie będzie prawidłowo pobrany, organizujemy ponowne pobranie **BEZ DODATKOWYCH OPŁAT**.

Domowy zestaw przesyłamy **bezpłatnym kurierem**.

**Po odbiór pobranej próbki zamawiasz kuriera on-line.**



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

3. W przypadku badania WES PREKONCEPCJA, po zakończonym badaniu nasz konsultant skontaktuje się z Tobą i ustali termin konsultacji wyniku z genetykiem.



Dostępne szybkie terminy konsultacji  
wyników ze specjalistą genetykiem!