

IVFGen Carrier – genetický test určený na odhalenie skrytých (recesívnych) mutácií génov u párov plánujúcich založiť si rodinu

KLINICKÝ VÝZNAM

IVFGen Carrier vyšetruje skryté prenášačstvo „klúčových“ mutácií a variantov vo viac ako 50 recesívnych génoch. Patria medzi ne napr. cystická fibróza, spinálna muskulárna atrofia, vrodené poruchy metabolizmu, X-viazaných recesívnych ochorení, poruchy zraku a sluchu a choroby pohybového aparátu. Mutácie ďalšej skupiny génov môžu byť významné pre liečbu porúch plodnosti – trombofílny profil a vrodená odozva na hormonálnu liečbu neplodnosti. Genetický test IVFGen Carrier je panelové CE IVD sekvenovanie novej generácie (NGS) určené na detekciu mutácií v génoch spojených s infertilitou. Kit je validovaný na germline (zárodočné) mutácie (SNPs, indels, CNVs) v DNA z krvi a tkaniva. Testovanie je vhodné pre všetky páry, ktoré si plánujú teraz alebo v budúcnosti založiť rodinu. Napriek tomu, že sú obaja partneri zdraví, môžu byť prenášačmi genetického ochorenia. To sa môže následne prejavovať u ich potomka. Zistenie prenášačstva pomôže eliminovať riziko prenosu na potomkov. Pokiaľ sú vyšetrením zistené varianty u rodičov a hrozí výskyt ochorenia u potomka, možno následne využiť metódy asistovanej reprodukcie tesne pred otehotnením.

VYŠETROVANÉ OCHORENIA A GÉNY:

- prenášačstvo cystickej fibrózy – *CFTR* gén,
- prenášačstvo pre spinálnu muskulárnu atrofiu – *SMN1* a *SMN2* gén,
- prenášačstvo pre nesyndrémovú hluchotu – *GJB2* gén,
- rozšírený skríning prenášačstva autozómovo recesívnych a X-viazaných recesívnych dedičných ochorení:
Duchennova/Beckerova muskulárna dystrofia – *DMD* gén,
trombofílné mutácie – *FV Leiden*, *FII Protrombín*, *MTHFR* gén,
hemochromatóza – *HFE*, *HJV*, *SLC40A1*, *TFR2* gény,
Smithov-Lemliho-Opitizov syndróm – *DHCR7* gén,
syndróm vrodeného karcinómu prsníkov a ovárií – *BRCA1*, *BRCA2* gény,
autozomálne dominantné polycystické obličky typ I a II – *PKHD1*, *PKD1*, *PKD2* gény,
familiárna adenomatózna polypóza typ I – *FAP* gén,
familiárna adenomatózna polypóza typ II – *MUTYH* gén,
Gaucherova choroba – *GBA* gén,
mukopolysacharidóza I – *GLB1*, *IDUA* gén,
Tayov-Sachsova choroba – *HEXA*, *EPB42* a *ANK1*,
fenylketonúria – *PAH* gén,
Wilsonova choroba – *ATP7B* gén,
Alzheimerova a Parkinsonova choroba – *BDNF* a *BCHE* gén,
Nijmegen breakage syndróm – *NBN* gén,
Fabryho choroba – *GLA* gén,
Bloom syndróm – *BLM* gén,
Canavanova choroba – *ASPA* gén,
Rileyho-Dayov syndróm (familiárna dysautonómia) – *ELP1* gén,
Niemannov-Pickova choroba – *SMPD1* a *NPC2* gén,
Pompeho choroba – *GAA* gén,
favizmus – *G6PC* gén,
beta talasémia – *HBB* gén,
familiárna stredomorská horúčka – *MEFV* gén,
Louis-Barovej syndróm – *ATM* gén,
choroiderémia – *CHM* gén,
Fanconiho anémia – *FANCC* gén,
galaktozémia – *GALT* gén,
glutárová acidúria typ I – *GCDH* gén,
fruktózová intolerancia – *ALDOB* gén,

juvenilná retinoschíza, X-viazaná – *RS1* gén,
Krabbeho choroba – *GALC* gén,
trombocytopénia – *MPL* gén,
sférocytóza – *ANK1* a *EPB42* gén,
deficit rastového hormónu – *TH* gén,
Zellwegerov syndróm – *PEX1* gén,
deficit faktora XIII – *F13A1* gén.

INDIKAČNÉ OBMEDZENIA

Vyšetrenie je určené pre samoplatcov.

PREDANALYTICKÉ INFORMÁCIE

Materiál na vyšetrenie:

- periférna krv,
- vzorka odobratá do 9 ml skúmavky s EDTA,
- vzorku uchovávať v chlade

Odberové dni:

Počas pracovných dní pondelok až štvrtok, po ktorých bezprostredne nenasleduje deň pracovného voľna alebo pokoja, ak nie je individuálne dohovoréné inak.

TRANSPORT BIOLOGICKÉHO MATERIÁLU

- vzorky biologického materiálu je potrebné doručiť do Centrálného laboratória v Bratislave alebo v Košiciach do 24 až 48 hodín od odberu,
- každá vzorka musí byť jednoznačne označená a odoslaná spolu s riadne vyplýanou žiadosťou.

METÓDA – NGS sekvenovanie, MLPA

INTERPRETÁCIA VÝSLEDKOV

Vo výslednom protokole sú uvádzané patogénne a pravdepodobne patogénne varianty, ktoré sú anotované a klasifikované podľa guidelineov ACMG (American College of Medical Genetics and Genomics) a AMP (Association for Molecular Pathology). Uvedené sú aj nízko pokryté oblasti. Detegované varianty sú klasifikované k dátumu vypracovania protokolu, môžu sa v čase meniť z dôvodu nových poznatkov. Výsledky interpretuje klinický genetik.

DOSTUPNOSŤ VYŠETRENIA

- Oddelenie lekárskej genetiky, Medirex, a.s., Bratislava (Galvaniho 17/C)
- Oddelenie lekárskej genetiky, Medirex, a.s., Košice (Magnezitárska 2/C)

ODPORÚČANÁ CENA VYŠETRENIA: 650 €

Cenu vyšetrenia si pacient hradí ako samoplatca v zdravotníckom zariadení.

VYPRACOVALI

- RNDr. Lucia Tatayová (laboratórny diagnostik)
- RNDr. Renata Lukačková, PhD. (manažérka oddelenia klinickej genetiky)

KONTAKT

+421 908 290 824, renata.lukackova@medirex.sk
+421 2 208 29 271, lucia.tatayova@medirex.sk

LITERATÚRA:

https://ssl.sk/images/Dokumenty/MetodickePok/infertilita_upgrade_2019.pdf