

Ποιο είναι το φάσμα των νόσων που ελέγχονται με το PreDNA Test;

- **Μεσογειακή Αναιμία** (ένας στους 12 φορές)
- **Κυστική Ίνωση** (ένας στους 25 φορές)
- **Νωτιαία Μυϊκή Ατροφία** (1 στους 50 φορές)
- **Νόσος Πολυκυστικών Νεφρών** (1 στους 70 φορές)
- **Μη Συνδρομική Κώφωση** (1 στους 80 φορές)
- **Μυκοπολυσακχαρίδωση** (1 στους 80 φορές)
- **Νόσος Gaucher** (1 στους 200 φορές)
- **Εύθραυστο Χ** (1 στους 250 φορές)
- **Μελαγχρωστική Αμφιβληστροειδοπάθεια**
- **Νοπτική Υστέρηση**
- **Αυτισμός κ.α.**



Κατεχάκη 19 (έναντι Μετρό Κατεχάκη)
Τηλέφωνο 210 69 94 130 • Φαξ 210 69 94 131
Email info@sciencelabs.gr
Site www.sciencelabs.gr



PreDNA Test

Προηγμένος Έλεγχος Φορέων Γενετικών Μεταλλάξεων
πριν τη σύλληψη και την εξωσωματική γονιμοποίηση
Εξέταση για μονογονιδιακές νόσους με
Αλληλούχηση DNA Επόμενης Γενιάς (NGS)

Η Science Labs,
σε συνεργασία με την
εταιρεία βιοπληροφορικής
ανάλυσης SOPHiA
GENETICS®, είναι η μόνη
που για πρώτη φορά στην
Ελλάδα, εφαρμόζει τη νέα
γενετική εξέταση PreDNA
Test. Η νέα καινοτόμος
εξέταση επιτρέπει την
πλήρη και λεπτομερή
ανάλυση 569 γονιδίων του
ανθρώπινου γονιδιώματος,
τα οποία σχετίζονται με
περισσότερες από 300
γενετικές παθήσεις.

Αν κανείς μελετήσει ατομικά κάθε μια από τις γνωστές υπολειπόμενου Μεντελιανιού χαρακτήρα κληρονομικές νόσους, η συχνότητά τους φαίνεται ιδιαίτερα χαμηλή για να δημιουργήσει ανησυχίες, εκτός από συγκεκριμένες εξαιρέσεις (Μεσογειακή Αναιμία, Κυστική Ίνωση, Μη Συνδρομική Κώφωση, Νωτιαία Μυϊκή Ατροφία κ.λπ.). Όμως, αν τις μελετήσει στο σύνολό τους, φαίνεται να επηρεάζουν ιδιαίτερα σημαντικό ποσοστό του πληθυσμού μας. Σύμφωνα με τον Παγκόσμιο Οργανισμό Υγείας (ΠΟΥ¹), η συχνότητα των γενετικών αυτών νόσων παγκοσμίως είναι 1% στα νεογέννητα. Επιπλέον, οι κληρονομικές παθήσεις είναι υπεύθυνες για το 20% της εμβρυϊκής θνησιμότητας και για το περίπου 18% της παιδιατρικής νοσηρότητας, ενώ πρόσφατες δημοσιεύσεις δείχνουν ότι περισσότεροι από τους μισούς μελλοντικούς γονείς είναι φορείς κάποιας (σοβαρής ή λιγότερο σοβαρής) υπολειπόμενης κληρονομικής νόσου².

Επίσης, υπάρχουν πολλές περιπτώσεις, όπου ένας ασθενής λαμβάνει διάγνωση για μια κληρονομική νόσο από την κλινική εξέταση και ενδεχομένως και άλλες εξετάσεις εργαστηριακές ή απεικονιστικές. Ωστόσο, δεν είναι προσδιορισμένο το γενετικό αίτιο, δηλαδή ποιες βλάβες (μεταλλάξεις) και ποιο (ή ποια) γονίδια είναι υπεύθυνα. Χωρίς τη γνώση αυτή, πολλές φορές δεν είναι δυνατή η αποτελεσματική διαχείριση της υγείας του πάσχοντος, ο εντοπισμός άλλων ατόμων υψηλού κινδύνου στην οικογένεια και ο σωστός προγραμματισμός για την απόκτηση υγιών απογόνων.

Η Science Labs σε συνεργασία με την SOPHiA GENETICS®, έχει αναπτύξει ένα μοριακό τεστ ελέγχου πιθανής φορείας γενετικών νόσων, πριν από την κύηση, το οποίο μπορεί να αποκαλύψει εάν το ζευγάρι έχει κίνδυνο να αποκτήσει παιδί με κάποια σοβαρή κληρονομική ασθένεια. Εάν είναι θετικό το τεστ, μπορούν να ληφθούν μέτρα που θα ευνοήσουν τη γέννηση ενός υγιούς παιδιού.

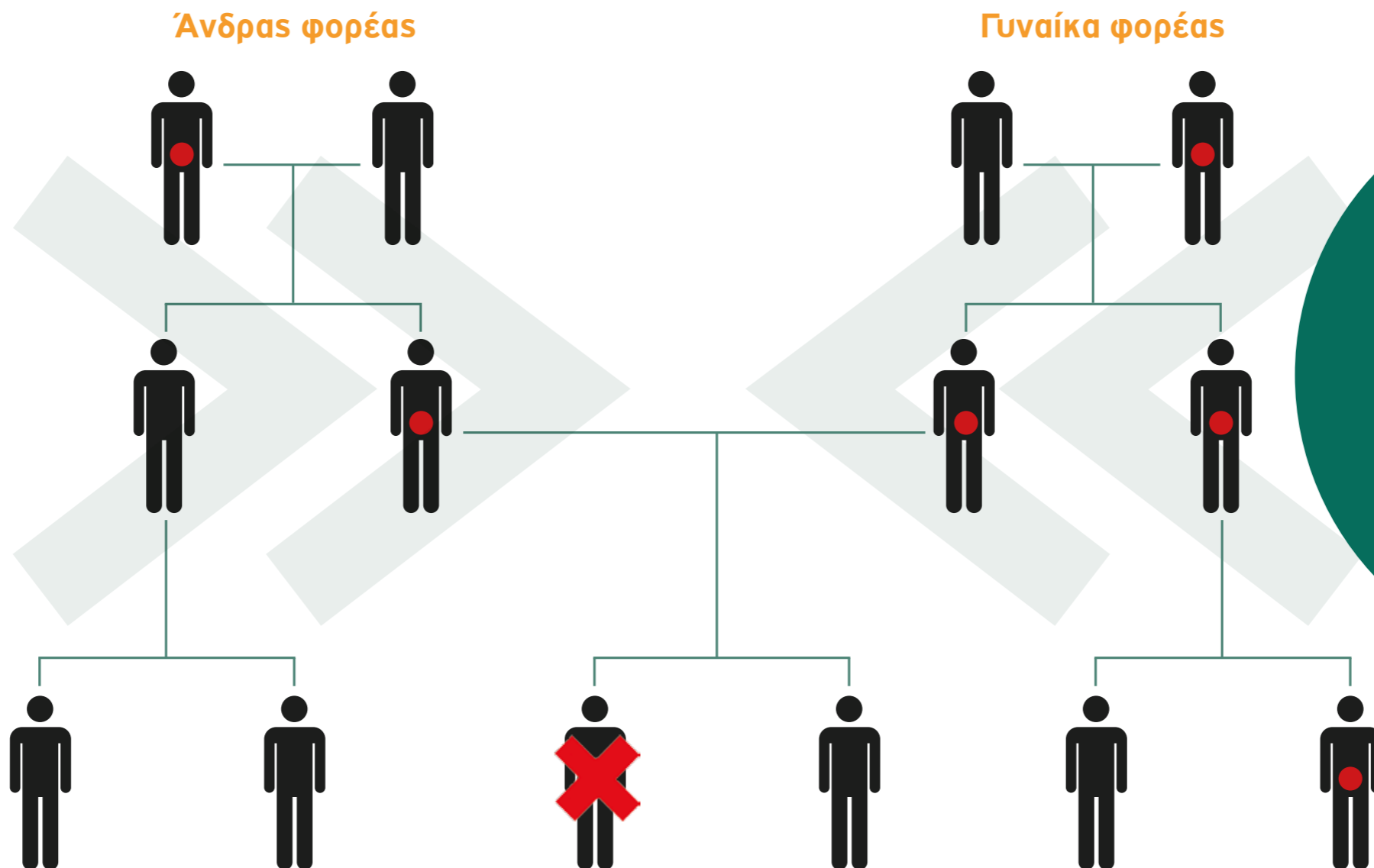
¹ World Health Organization (WHO) <http://www.who.int/genomics/public/geneticdiseases/en/index2.html>

² Kingsmore S. PLOS Currents Evidence on Genomic Tests. 2012 May 2. Edition 1. doi: 10.1371/419877ab8_a9.

Τι ακριβώς αφορά ο προηγμένος έλεγχος φορέων PreDNA Test;

- Αποκαλύπτει ζευγάρια στα οποία και τα δύο άτομα είναι φορείς, προλαμβάνοντας έτσι σοβαρές γενετικές διαταραχές στους απογόνους τους.
- Εάν και οι δύο γονείς φέρουν κάποια παθογόνο μετάλλαξη στο ίδιο γονίδιο, έχουν υψηλό κίνδυνο να αποκτήσουν παιδί με νόσο. Στις περιπτώσεις αυτές μπορεί να εφαρμοσθεί προγεννητική διάγνωση στο πρώτο ή δεύτερο τρίμηνο της κύησης μετά από λήψη τροφοβλάστης ή αμνιοπαρακέντηση. Επίσης, υπάρχουν εναλλακτικές λύσεις για την απόκτηση υγιούς απογόνου, όπως η Προεμφυτευτική Γενετική Διάγνωση (PGD) ή οι δότες ωαρίων/σπερματοζωαρίων πριν την εξωσωματική γονιμοποίηση (IVF).

- **Ελέγχει ταυτόχρονα, σε μια μόνο εξέταση, μεταλλάξεις σε 569 γονίδια, οι οποίες ευθύνονται για περισσότερες από 300 γενετικές νόσους.** Έτσι, γίνεται εκτενής έλεγχος, σε σύντομο χρόνο και με πολύ χαμηλότερο κόστος σε σύγκριση με μεμονωμένους ελέγχους, οι οποίοι δεν θα ήταν εφικτό να γίνουν σε εύλογο χρόνο και σε ένα μόνο κέντρο.



Σε ποιους απευθύνεται ο προηγμένος έλεγχος φορέων PreDNA Test;

Κάθε μελλοντικός γονέας μπορεί να υποβληθεί στην εξέταση, αλλά επίσης και οι **δότες** ωαρίων και σπέρματος σε κέντρα υποβοηθούμενης αναπαραγωγής (IVF), μειώνοντας έτσι την πιθανότητα γέννησης παιδιού με κληρονομική νόσο.

Εικ. 1 Οι περισσότεροι φορείς γονιδιακών μεταλλάξεων δεν παρουσιάζονται με οικογενειακό ιστορικό (υπολειπόμενες νόσοι). Στις υπολειπόμενες νόσους οι μεταλλάξεις κληρονομούνται χωρίς να γίνεται αντιληπτό μεταξύ των γενιών, έως ότου δύο φορείς να αποκτήσουν πάσχον παιδί.

Ποιο είναι το φάσμα των νόσων που ελέγχονται με το PreDNA Test;

Διεθνείς μελέτες δείχνουν ότι >5% των ζευγαριών διαθέτουν υψηλό κίνδυνο να αποκτήσουν παιδί με γενετικές ανωμαλίες όπως:

Μεσογειακή Αναιμία
(ένας στους 12 φορέας)

Κυστική Ίνωση
(ένας στους 25 φορέας)

Νωτιαία Μυϊκή Ατροφία
(1 στους 50 φορέας)

Νόσος Πολυκυστικών Νεφρών
(1 στους 70 φορέας)

Μη Συνδρομική Κώφωση
(1 στους 80 φορέας)

Μυκοπολυσακχαρίδωση
(1 στους 80 φορέας)

Νόσος Gaucher
(1 στους 200 φορέας)

Εύθραυστο X
(1 στους 250 φορέας)

Μελαγχρωστική Αμφιβληστροειδοπάθεια

Νοπτική Υστέρηση

Αυτισμός κ.α.

Πως γίνεται ο προηγμένος έλεγχος φορέων PreDNA Test;

Η μέθοδος που εφαρμόζεται στηρίζεται σε τεχνολογία αιχμής. Το panel γονιδίων που σχεδιάστηκε σε συνεργασία με τη SOPHiA GENETICS®, αξιοποιεί τη μέθοδο **capture target** enrichment και τη χρήση του NGS αναλυτή της Illumina (NextSeq-500) για την αλληλούχιση DNA επόμενης γενιάς (Next Generation Sequencing). Αναλυτικότερα:

- 1 Επιλέγονται οι περιοχές των γονιδίων που ελέγχονται, κατασκευάζονται βιβλιοθήκες και γίνεται έλεγχος ποιότητας σε διαφορετικά στάδια.
- 2 Ακολουθεί αλληλούχιση DNA επόμενης γενιάς σε Illumina NextSeq 500.
- 3 Εφαρμόζεται βιοπληροφορική ανάλυση των δεδομένων με την πλατφόρμα Sophia DDM® SaaS Analytics και γίνεται προσδιορισμός των παραλλαγών/μεταλλάξεων.
- 4 Γίνεται κλινική αξιολόγηση και παρουσίαση αποτελεσμάτων/συστάσεων.

Η εξέταση καλύπτει όλες τις πιθανές μεταλλάξεις σε **569 γονίδια**, στις οποίες οφείλονται περισσότερες από **300 σοβαρές ή λιγότερο σοβαρές γενετικές παθήσεις**. Σε αυτές περιλαμβάνονται όλα τα γονίδια που προτείνεται να ελέγχονται σε επίπεδο προγεννητικού ελέγχου από τις Ενώσεις Γυναικολόγων και Γενετιστών³.



Ποιοι είναι οι περιορισμοί της μεθόδου του PreDNA Test;

- Η ευαισθησία της τεχνικής είναι της τάξης του 99%.
- Αναλύονται μόνο τα γονίδια που αναφέρονται στη λεπτομερή λίστα (βλ. www.sciencelabs.gr) και τα αποτελέσματα των αξιολογήσεων βασίζονται σε γνώσεις που υπάρχουν σε βάσεις δεδομένων και στη βιβλιογραφία την παρούσα στιγμή της ανάλυσης.
- Η τεχνική βασίζεται στην παράλληλη αλληλούχιση νέας γενιάς και στην βιοπληροφορική ανάλυση όλων των εξωνίων των γονιδίων που αναφέρονται, των περιοχών που γειτνιάζουν στα σημεία ωρίμανσης του mRNA (exon/intron boundaries), καθώς και άλλων γνωστών ρυθμιστικών περιοχών που βρίσκονται έξω από τα γονίδια και είναι γνωστό ότι συνεισφέρουν σε παθολογικό φαινότυπο. Περιοχές στα εσώνια ή σε άλλα γονίδια που πιθανά συνεισφέρουν στην (ή επηρεάζουν την) έκφραση κάποιων γονιδίων δεν περιλαμβάνονται στην ανάλυση.
- Μωσαϊκισμοί γαμετών (μεταλλάξεις που βρίσκονται στους γαμέτες) δεν ανιχνεύονται, καθώς το DNA που αναλύεται προέρχεται από σωματικά κύτταρα.
- Ένα αρνητικό αποτέλεσμα για τα γονίδια που αναλύονται δεν μπορεί να αποκλείσει την πιθανότητα εμφάνισης μιας νέας (de novo) μετάλλαξης στους απογόνους.

³ The American College of Medical Genetics (ACMG) and The American Congress of Obstetricians and Gynecologists (ACOG).