

MM GENOMIX

**Генетични тестове за бременни и семейства
планиращи бременност**

**Марина Григорова
Мениджър проекти**

Тестове за носителство на дефектни гени причиняващи:

Тромбофилия

Муковисцидоза

Синдром на Чупливата X хромозома

Изследванията се извършват с кръвна проба в

Националната Генетична Лаборатория
(Лаборатория по клинична генетика към Майчин дом – София)

www.nmgenomix.com

I. Тромбофилия

Клинични прояви



- Състояние, при което кръвоносната система показва повишена тенденция да формира кръвни съсиреци
- Предимно генетично обусловена, но може и от външни фактори
- Бременността е едно от естествените състояния, при които има повишена склонност към кръвосъсирване + генетична обремененост ...
- Симптомите на това проблемно състояние не са ясно изявени
- Може да доведе до забавяне в растежа на плода, отлепяне на плацентата, а често и аборт
- Тромболифията е една от най-честите причини за спонтанен аборт

За Тромбофилия е препоръчително да се изследват:

- Бременни и жени, планиращи бременност
- Бременни с роднини, при които са доказани мутации за тромбофилия
 - Бременни, които са имали запушвания на кръвоносни съдове
 - Запушвания на дълбоки вени и/или белодробна емболия
- Пациентки с предходни случаи на спонтанен аборт без изяснена причина

Тестът на NM Genomix

- Изследва 4-те най-чести генетични дефекта свързани с Тромбофилията:
 - Factor V Leiden**
 - Factor II (20210G/A)**
 - PAI (4G/5G)**
 - MTHFR (C677T)**
- Дава възможност за бързи мерки от страна на акушер-гинеколога за намаляване на риска от аборт до минимум

II. Муковисцидоза

Клинични прояви



- Образува се гъст, жилав секрет, който възпрепятства функцията на дихателните пътища, панкреатичните канали, чревния тракт и много други
 - Мутация в ген (CFTR) в хромозома 7
 - В България всеки 33-ти човек е носител на дефектен ген причиняващ Муковисцидоза
- По международни данни средната продължителност на живота на болните от Муковисцидоза е над 40 години. В България - 12-13 години
- Около 48% от мъжете с обструктивна азооспермия са носители на дефектен ген причиняващ Муковисцидоза

Няма открито лечение

www.nmgenomix.com

Статистика и факти



- **Здрави** – нямат симптоми, не предават в поколението
- **Носители** – нямат симптоми, могат да предадат в поколението
- **Болни** – изпитват всички тежести на заболяването

При всяка бременност на двама родители-носители, има 25% вероятност от раждането на дете болно от Муковисцидоза

Тестът на NM Genomix

- Отчита риск от раждането на дете болно от Муковисцидоза, като изследва 80-90% от характерните за страната мутации – най-честите
- Тестът е препоръчителен и за двамата партньори

III. Синдром на Чупливата X хромозома (Мартин Бел Синдром)

Клинични прояви



Наблюдават се:

- удължено лице
 - типично изпъкнало чело
 - големи или изпъкнали уши
 - плоски стъпала
 - увеличени тестиси при зрели мъже
 - поведенчески проблеми
- Трудности в абстрактното мислене, краткотрайната памет, затруднена зрително двигателна координация, припадъци, затруднена или нервна реч, често проява на аутизъм, тикови движения, атипично поведение, проблеми в разпознаването на лица, децата с това заболяване са хиперактивни и със социален дефицит,

Няма лечение за Синдрома на Чупливата X хромозома

Синдром на Чупливата X хромозома

Статистика и факти

- Засяга 1 на около 4000 мъже и 1 на около 8000 жени
- Най-често срещаната форма на наследствен аутизъм, на наследствена умствена изостаналост и най-честата причина за умствено изоставане след Синдрома на Даун (1:500)
- Мутация в гена FMR1 – дългото рамо на X хромозомата
- Генът е отговорен за производството на протеин (fragile X mental retardation 1 protein), който регулира позиционирането на клетките на мозъчната кора по време на ембрионалното развитие
- Експанзия на тринуклеотидния повтор CGG - локализиран в 5'нетранслиращата се област на гена

CGG повторът при Синдром на Чупливата X хромозома

- *Нормално този повтор съществува между 6 и 50 пъти*
 - Здрави мъже
 - Здрави жени
- *Премутация (59 – 200 пъти)*
 - Мъжете и жените в това състояние предават „проблема“ в потомството си, като в 80% от случаите жените го предават вече като пълна мутация
- *Пълна мутация (> 200 пъти)*
 - Мъжете са умствено изостанали и не са фертилни
 - Жените хетерозиготи в 60% от случаите са леко степенно умствено изостанали

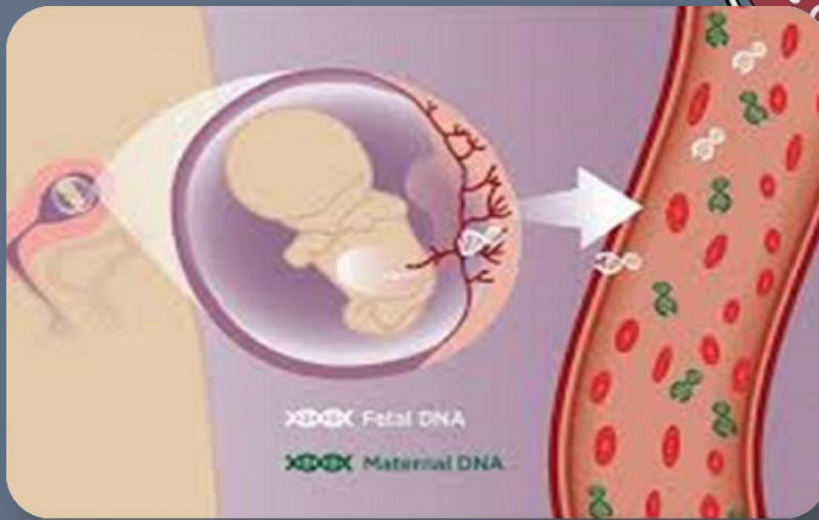
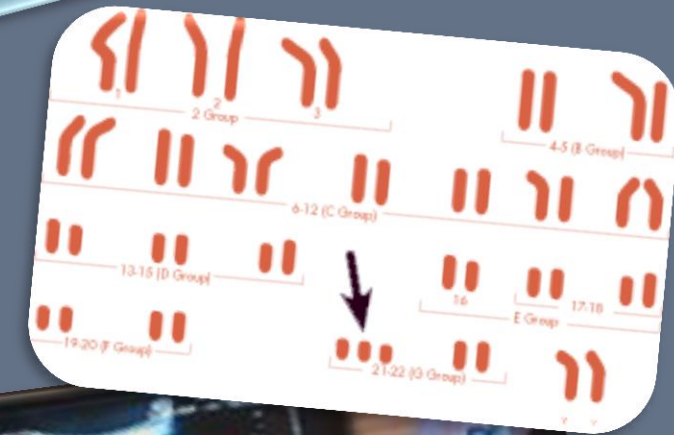
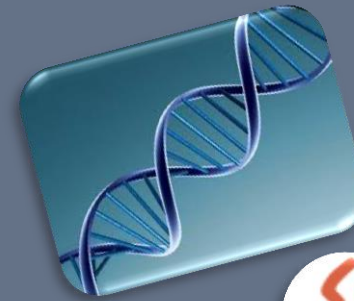
Тестът на NM Genomix

- Тестът отчита къде сте вие – *Норма или Извън Нормата*
- Тестът е силно препоръчителен за жени с преждевременна яйчникова недостатъчност и слаб отговор при овариална стимулация



Малко теория

- ДНК – носител на наследствената информация
- Тризомия – трето копие от определена хромозома
- Синдроми на Даун, Патау, Едуардс, Търнър, Клайнфелтер, Тризомия ХХХ и ХУУ
- БХС, Амниоцентеза
- НИПТ - ПРЕНАТЕСТ





Неинвазивни методи
Скрининг през първи
триместър

Ултразвук, анализ на
нивото на хормоните в
кръвта на майката

- + Без риск от спонтанен аборт
- Изчисляване на вероятност



Неинвазивни методи
Генетичен
Пренатест

Анализ на
фетална ДНК в
майчината кръв

- + Без риск от спонтанен аборт
- + Конкретен резултат



Инвазивни методи
Амниоцентеза
Хорионбиопсия

Хромозомен анализ с
конвенционално
кариотипиране

- Риск от спонтанен аборт около 1%
- + Конкретен, диагностициращ резултат

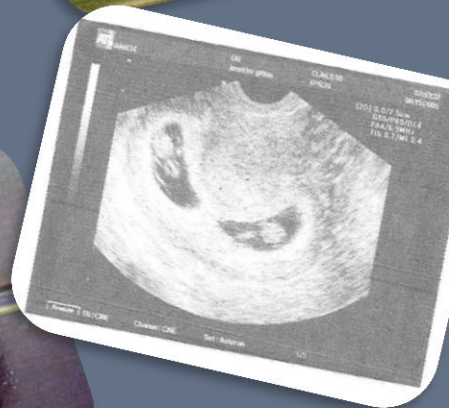
7% от
проведените
амниоцентези
диагностицират
наличието на
реална аномалия.

*Пренатест може
да спести риска
от амниоцентеза
на останалите*

93%

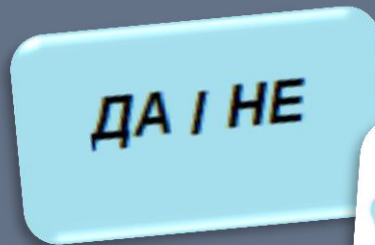
Характеристики на Пренатест

- Неинвазивен и напълно безопасен за майката и плода
- Единствения НИПТ със CE маркировка на софтуера
- Още от 9-та гестационна седмица – качествен контрол за количеството фетално ДНК
- Точност на теста – 99,8 % за Синдром на Даун *
- Взимане на кръв навсякъде в България
- Епруветки Cell-Free DNA™
- Валидарен за приложение и при многоплодна бременност
- Валидан при Ин Витро процедури, донорски яйцеклетки и други методи за асистирана репродукция



Резултатите от Пренатест

- Конкретен резултат за вашето бебе
- Резултатите със становище от генетик – Национална Генетична Лаборатория
- Експресен и стандартен вариант – за 1 и съответно 2 седмици
- Възможно разсрочено плащане с безлихвен банков кредит
- Включен в пакети на ДЗОФ



Качество, което другите нямат!

- Качеството на лаборатория
Лайфкодекс, Констанц, Германия

www.lifecodexx.com

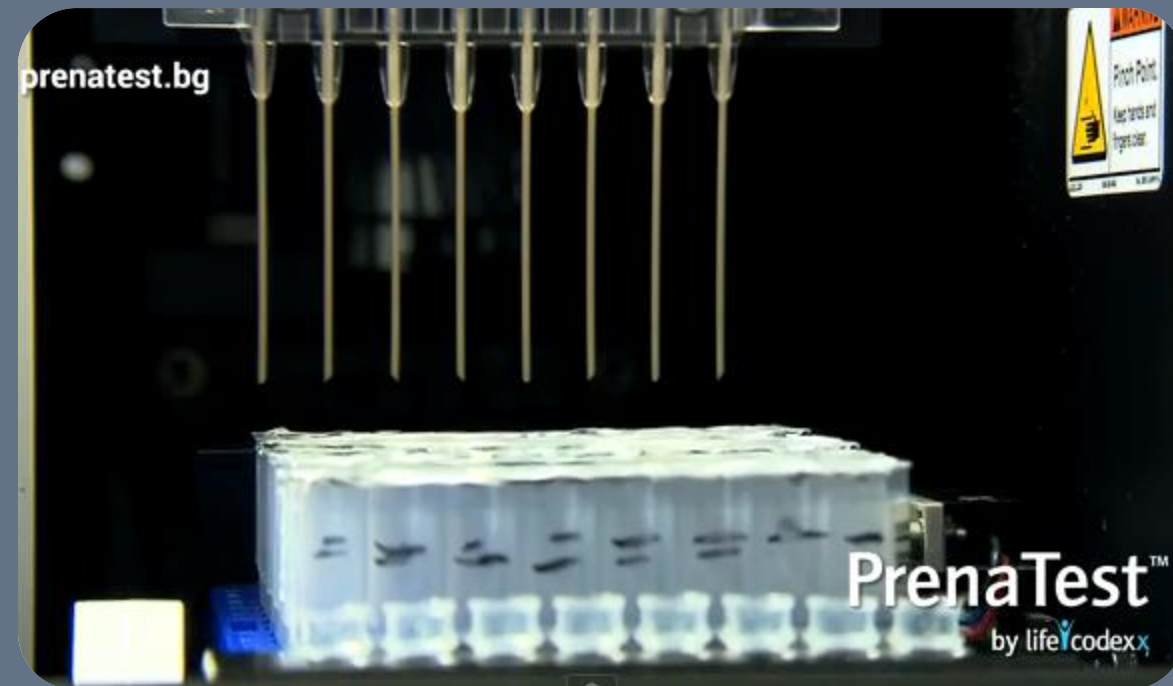
<http://www.youtube.com/watch?v=8YinyEs4WzE>

<http://www.youtube.com/watch?v=h8cR-AAiSQ>

- Анализ QuantYfeX™ за определяне на
количеството фетална ДНК още в началото на анализа

Бърза обратна връзка, ако е необходимо вземането на нова кръвна
проба. Новата кръвна проба е за сметка на лабораторията

www.nmgenomix.com



**Благодаря ви за
вниманието!**

**Надяваме се с вашата
подкрепа повече бебета в
България да плуват в
спокойни води!**

Марина Григорова
Мениджър проекти, НМ Дженомикс ООД
Тел.: 02 / 865 01 06, 0882 406 205
E-mail: marina.grigorova@prenatest.bg

www.nmgenomix.com

