

ZAWSZE WARTO WZIĄĆ ODPOWIEDZIALNOŚĆ ZA ZDROWIE RODZINY

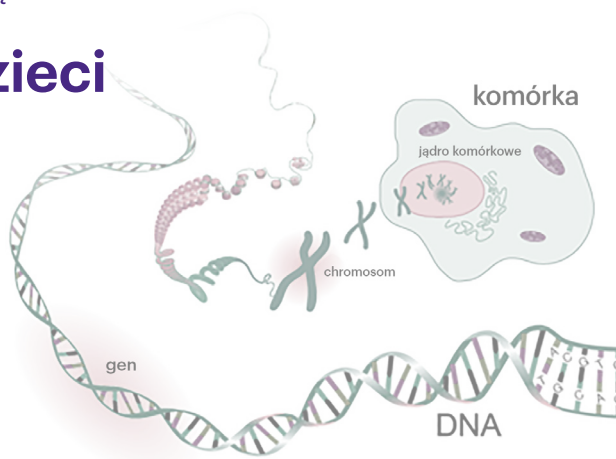


1 na 30 dzieci

rodzi się z chorobą genetyczną ¹

40% przyjęć dzieci

na oddziały szpitalne jest uwarunkowane chorobami genetycznymi ¹





Dlaczego warto robić badanie genetyczne nowo narodzonemu dziecku?

Pozwala wykryć mutacje genetyczne zwiększające ryzyko wystąpienia choroby

Umożliwia wykrycie zmian genetycznych, które mogłyby być przekazane dzieciom

Najważniejsze

Tuż po narodzinach dziecka Rodzic, dzięki lekarzom, może podjąć kroki na rzecz opóźnienia, opanowania lub zapobieżenia wystąpieniu objawów lub skutków choroby, do której dziecko ma predyspozycje genetyczne

Dla zdrowia dziecka i rodzica liczy się postęp w medycynie

Diagnostyka genetyczna - najnowszy trend w profilaktyce chorób u dzieci.

Dzięki postępowi w medycynie, można zrobić to na dużą skalę.



Liczba chorób genetycznych, które mogą być zdiagnozowane przy użyciu technologii WES* (sekwencjonowanie całego egzomu) szybko rośnie:

550

chorób w 2014²

1 514

chorób w 2019³



Dzięki wczesnemu wykryciu mutacji genetycznej możemy być przygotowani na różne scenariusze i wcześniej zacząć reagować



Czemu potrzebujemy badań genetycznych?



1 na 5

zdrowych dorosłych
może być nosicielami
chorób genetycznych ⁴



4 na 10

kardiomiopatii jest
dziedzicznych ⁵



1 na 5

nowotworów jelita
grubego ma podłoże
genetyczne ⁶



1 na 10

chorych na raka jajnika
ma mutację genu
BRCA1 ⁷



To warto wiedzieć o nowoczesnym badaniu PlumCare™ Doradca DNA

PlumCare™ Doradca DNA to:

- kompleksowa usługa diagnostyki genetycznej – możliwa zarówno dla dziecka, jak i dla rodzica
- badanie genetyczne DNA połączone z doradztwem doświadczonego genetyka na podstawie otrzymanego raportu medycznego
- wykorzystana technologia w badaniu genetycznym
PlumCare™ Doradca DNA to sekwencjonowanie całego egzomu (ang. Whole Exome Sequencing)
- usługa diagnostyki genetycznej dziecka jest opcją przy bankowaniu krwi pępowinowej

PlumCare™ Doradca DNA, zapewnia wgląd w egzom, by zbadać predyspozycje do chorób genetycznych i zminimalizować ryzyko ich wystąpienia w przyszłości.

Badanie genetyczne to typ badania medycznego, które diagnozuje zmiany w chromosomach, genach lub białkach.

Badanie PlumCare™ Doradca DNA jest realizowane we współpracy z uznanym partnerem Harvard Brigham and Women's Hospital w USA.

PlumCare™ Doradca DNA to test przesiewowy, który określa ryzyko zachorowanie na chorobę genetyczną indywidualnej osoby lub grup ludzi (rodziny, grupy, populacje) i pomaga tym osobom zapobiegać chorobie.

Wyniki badania genetycznego PlumCare™ Doradca DNA w Polsce:⁸

- U 39% badanych pacjentów zidentyfikowano zmiany w badanych genach
- W 37% z nich wymagane było podjęcie wczesnej interwencji lub dalszej diagnostyki

Odpowiedzi na najczęściej zadawane pytania dotyczące badania PlumCare™ Doradca DNA znajdziesz na stronie:

www.pbkm.pl/oferta/badania-genetyczne-plum-care

Badanie PlumCare™ Doradca DNA diagnozuje predyspozycje do 271 chorób genetycznych

Dzieci poniżej 6 lat

Badanie PlumCare Doradca DNA obejmuje predyspozycje do 271 chorób genetycznych, włączając nowotwory, na podstawie badania 324 genów



Badane obszary chorób i ich liczba



Dziedziczne choroby serca

5



Dziedziczne predyspozycje do utraty słuchu

78



Dziedziczne choroby tkanki łącznej/skłonność do tętniaków

4



Wrodzone wady metabolizmu

107



Skłonność do powikłań po znieczuleniu ogólnym

1



Dziedziczne predyspozycje do napadów drgawkowych

63



Dziedziczne skłonności do nowotworów

13

Pełna lista chorób oraz genów podzielonych na kategorie według odpowiadających im chorób dostępna na stronie:

www.pbkm.pl/oferta/badania-genetyczne-plum-care

Dla rodzica / dziecka powyżej 6 lat

Badanie 59 genów według standardu przyjętego przez American College of Medical Genetics & Genomics.



Choroby genetyczne często występujące u dzieci, które dzięki badaniu PlumCare™ Doradca DNA można zdiagnozować, zapobiegać i leczyć

Choroba	Czego dotyczy?	Kiedy występuje ?	Dlaczego przeprowadzić badanie PlumCare Doradca DNA?	Częstość występowania?
Rodzinna kardiomiopatia przerostowa	Serca, występowanie samoistnego, zwykle asymetrycznego przerostu lewej komory serca pod postacią uogólnionego lub odcinkowego pogrubienia ściany lewej komory, przy nieposzerzonej jamie lewej komory serca.	Dzieciństwo, dorosłość	Leczenie może zapobiec nagłej śmierci. Szczególnie ważne dla dzieci uprawiających sport.	1 na 500
Wrodzony zespół wydłużonego QT	Serce	Dzieciństwo, dorosłość	Wszczepienie rozrusznika serca może zapobiec nagłej śmierci. Szczególnie ważne dla dzieci uprawiających sport.	1 na 2000
Zespół Marfana	Choroba genetyczna tkanki łącznej, oddziałuje na serce, układ kostny, oczy. Nagłe przerwanie aorty może być śmiertelne. Przyczyną zespołu jest mutacja w genie fibryliny-1 (FBN1). Mutacja w około 25% występuje de novo (nieodziedziczona po rodzicach).	Dzieciństwo	Wczesna diagnoza i leczenie wiąże się z rokowaniem normalnej długości życia.	1 na 5000
Hipercholesterolemia rodzinna	Choroba metaboliczna związana z wczesnym początkiem choroby niedokrwiennej serca.	Dzieciństwo, dorosłość	Możliwe wczesne rozpoczęcie leczenia, zmiany stylu życia, ćwiczeń, diety. Wyniki dziecka mogą służyć do zidentyfikowania zagrożenia i podjęcia interwencji u pozostałych członków rodziny w grupie ryzyka.	1 na 500
Hipertermia złośliwa	Powikłania znieczulenia - poważna reakcja organizmu na często używane leki przy zabiegach chirurgicznych i innych procedurach.	Całe życie	Wybór leków do znieczulenia dziecka, które nie dają reakcji niepożądanych.	1 na 5000
Dziedziczna utrata słuchu	Deficyt słuchu na skutek wady ucha środkowego lub wewnętrznego.	Przy urodzeniu	Rozwój normalnych funkcji mowy, jeśli implant ślimakowy jest wszczepiony do 8 miesiąca życia.	1 na 1000
Siatkówczak	Nowotwór złośliwy oka, może dotyczyć jednego lub obojga oczu.	Wczesne dzieciństwo	Wyleczalny, jeśli wcześniej zdiagnozowany. Przy braku wczesnej diagnozy - choroba zagrażająca życiu.	Dotyczy 4% wszystkich dzieci z nowotworami poniżej 15 roku życia
Guz Wilmsa	Złośliwy nowotwór nerki wieku dziecięcego, może dotyczyć jednej lub obu nerek.	Wczesne dzieciństwo	Wczesne usunięcie nerki lub inne leczenie daje 90% wskaźnik przeżycia.	1 na 10000
Stwardnienie guzowate	Mózg, skóra, nerki, wątroba	Dzieciństwo	Wczesne zapobieganie napadom padaczki, problemom z uczeniem się, upośledzeniu funkcji nerek.	1 na 6000

Przykładowy fragment raportu – pozytywnego dla dziecka wykazującego mutacje genetyczne – zalecenia dla Rodziców

Zofio,

Ponieważ mutacje w genie PRRT2 mogą powodować szereg objawów różniących się w zależności od wieku, Twój lekarz może wykorzystać te wyniki do dokładnej oceny stanu Twojego zdrowia i stworzyć dla Ciebie personalizowany plan. Niektóre osoby z mutacją PRRT2 mogą nigdy nie wykazywać żadnych objawów. Tego jednak nie da się przewidzieć na podstawie historii rodziny lub tego, czy inne osoby w Twojej rodzinie z tą samą mutacją mają objawy, czy też nie.

Zalecenia dla osób z zespołem XX:

Poniżej znajdują się zalecenia dla osób z zespołem XX. Twój lekarz może ich użyć

do podjęcia decyzji decyzji, jak najlepiej kontrolować Twój stan zdrowia i zarządzać nim w czasie.

- Badanie przez lekarza z doświadczeniem w zakresie dziedzicznego ubytku słuchu raz lub dwa razy w roku
- Badanie przez endokrynologa z doświadczeniem w zakresie zespołu Pendreda raz lub dwa razy w roku
- Badanie słuchu (audiometria) początkowo co trzy do sześciu miesięcy, jeśli ubytek słuchu jest postępujący
- Wyjściowy pomiar objętości wola tarczycy
- USG tarczycy co 2-3 lata

Dlaczego warto skorzystać z badania PlumCare™ Doradca DNA?

- Jednoczesne zbadanie dużej liczby genów
- Dostęp do badań DNA (cyfrowy zapis) w jednym miejscu
- Wsparcie najwyższej klasy ośrodka zajmującego się badaniami DNA - Harvard Brigham and Women's Hospital w USA
- Raport genetyczny dziecka przesyłany Rodzicom
- Konsultacja genetyczna z Rodzicem po otrzymaniu raportu dziecka
- Atrakcyjna cena dla klientów PBKM



PlumCare™ Doradca DNA został opracowany przez lata przez Dr. Petrosa Tsipourasa i jego zespół. Dr P. Tsipouras jest akademickim genetykiem klinicznym, który pracował na wydziałach amerykańskich uniwersytetów Yale, University of Connecticut oraz Rutgers University.

6 kroków, aby z badaniem PlumCare Doradca DNA poznać DNA dziecka i jego predyspozycje genetyczne do chorób



1 Rodzic zamawia usługę pobrania krwi pępowinowej dziecka razem z usługą PlumCare Doradca DNA dla swojego dziecka



2 W laboratorium PBKM izolowane jest DNA



3 Próbkę DNA dziecka zostają wysłane do specjalistycznego laboratorium w celu sekwencjonowania całego egzomu (WES) i analizy



4 Rodzic otrzyma indywidualny i wyczerpujący, cyfrowy raport swojego dziecka w ciągu 60 dni od daty przyjęcia próbek dziecka do laboratorium



5 Sesja doradztwa genetycznego z jednym z certyfikowanych doradców genetycznych w oparciu o otrzymany raport będzie realizowana po umówieniu przez rodzica



6 Rodzic, na podstawie podanych informacji z raportu i od doradcy genetycznego, podejmuje dalsze decyzje, aby proaktywnie zadbać o zdrowie dziecka i całej rodziny

1. The Burden of Genetic Disease on Inpatient Care in a Children's Hospital. *Amer. J. of Hum. Genet.* 74:121-127, 2004.
2. Yang et al. *JAMA* 2014
3. Ceyhan-Birsoy et al. *AJHG* 2019
4. Ryan Cross. Disease-related genetic mutations. American Association for the Advancement of Science. <http://www.sciencemag.org/news/2017/06/one-five-healthy-adults-may-carry-disease-related-genetic-mutations> Accessed on 29 Jan 2018.
5. Charron P, et al. Cardiomyopathies have genetic basis. *Helio Cardiology Today*. <https://www.healio.com/cardiology/hf-transplantation/news/online/%7B88d4b312-001e-4d50-8871-474fdc3db8e1%7D/4-in-10-cardiomyopathies-have-genetic-basis> Accessed on 29 Jan 2018.
6. Colon Cancer. EurekaAlert Website. https://www.eurekaalert.org/pub_releases/2017-12/mmu-1i5121317.php Accessed on 29 Jan 2018.
7. Zwrotnik Raka, www.zwrotnikraka.org. Dostęp: 15 kwietnia 2018.
8. Data on file.

Chcesz wiedzieć więcej? Skontaktuj się z nami: +48 608 200 777, doradca@pbkm.pl
lub wejdź na www.pbkm.pl