

1. Co daje badanie PlumCare Doradca DNA?

Badanie PlumCare Doradca DNA pozwala:

- wykryć mutacje genetyczne zwiększające ryzyko wystąpienia choroby;
- wykryć zmiany genetyczne, które mogłyby być przekazane dzieciom;
- podjąć kroki na rzecz opóźnienia, opanowania, a nawet uniknięcia wystąpienia choroby, do której masz predyspozycje genetyczne.

2. Dla kogo skierowane jest badanie PlumCare Doradca DNA?

Badanie PlumCare Doradca DNA skierowane jest do osób, u których nie występowały mutacje genetyczne w rodzinie jak i do osób, w których rodzinie występowały choroby genetyczne.

3. Jak wygląda pobranie materiału genetycznego do badań?

Po podpisaniu umowy dla całej rodziny otrzymujesz zestaw pobraniowy dla całej rodziny. Próbką DNA będącą materiałem do badań jest próbka śliny, zatem pobranie jest całkowicie bezbolesne i nie zabiera zbyt wiele czasu.

W przypadku przeprowadzenia badania dla dziecka tuż po porodzie przy zamawianiu usługi bankowania krwi pępowinowej, badanie PlumCare Doradca DNA realizowane jest z kropli krwi pępowinowej.

4. Jaką metodą jest wykonywane Badanie PlumCare? Jaka jest czułość badania?

Badanie PlumCare wykorzystuje technologię sekwencjonowania całego egzomu (ang. Whole Exome Sequencing). Jest to test przesiewowy, zatem pytania o czułość, swoistość oraz dodatnie i ujemne wartości predykcyjne nie mają tu zastosowania. Są one istotne wyłącznie dla badania poszczególnych genów.

Metoda WES odkodowuje poszczególne elementy genomu ze zmiennym współczynnikiem pokrycia w zależności od obszaru badania. Dlatego też wszystkie warianty patogenne potwierdzane są metodą Sanger.

WES identyfikuje zmiany w DNA poprzez skupienie się na regionach genomu, które kodują ludzkie geny. Inne badania genetyczne skupiają się na badaniu pojedynczego genu, podczas gdy WES bada je wszystkie jednocześnie, co daje kompleksowe spojrzenie na wszelkie mutacje genetyczne za pomocą prostego, jednorazowego testu.

5. Jak długie doświadczenie ma laboratorium przeprowadzające badanie?

Laboratorium przeprowadza testy od ponad czterech lat.

6. Które choroby z wymienionych chorób genetycznych występują najczęściej?

Do najczęstszych chorób, spośród tych wymienionych w materiałach informacyjnych, można zaliczyć: kardiomiopatie, raka piersi, jajników i jelita grubego, a także hipercholesterolemię oraz zaburzenia rytmu serca.

7. Którym konkretnie chorobom można zapobiec przed pojawieniem się objawów?

Wszystkie schorzenia wymienione w raporcie dla dorosłych i dzieci pozwalają na reakcję przed ujawnieniem się choroby.

8. Co się dzieje po otrzymaniu wyniku przez pacjenta?

Po każdym badaniu pacjent otrzymuje raport medyczny. Następnie oferujemy sesję doradztwa genetycznego.

9. Jaki jest całkowity koszt badania?

Badanie PlumCare Doradca DNA z kropli krwi pępowinowej (dla dziecka przed porodem) kosztuje 3950 zł.

Badanie PlumCare Doradca DNA ze śliny (dla dorosłych i starszych dzieci) kosztuje 4800 zł.

Cena obejmuje izolację DNA z materiału biologicznego, badanie genetyczne metodą WES, przygotowanie raportu oraz sesję doradztwa genetycznego.

10. Czy można wykonać badanie z wolnego płodowego DNA jeszcze w trakcie ciąży?

Nie jest to możliwe.

11. Czy można wykonać PlumCare Doradca DNA w trakcie 1. trymestru z materiału pobranego podczas kordocentezy czy amniopunkcji w celu zbadania mutacji genetycznych?

Nie jest to możliwe.

12. Co w przypadku, gdy rodzice nie chcą bankować krwi pępowinowej, ale chcą zbadać DNA dziecka?

Oczywiście, możemy to zrobić. DNA nie musi zostać pobrane z krwi, może być również ze śliny (w przypadku dorosłych, dzieci i młodzieży). PlumCare Doradca DNA jest badaniem niezależnym od bankowania krwi pępowinowej.

13. Czy jest wyróżniona grupa osób z wyższym ryzykiem, która powinna zainteresować się PlumCare w szczególności?

Wszyscy rodzice powinni być zachęceni do wykonania u dzieci testów metodą WES, ponieważ mutacje genetyczne mogą powstawać u dzieci *de novo* lub też mogą być przekazywane przez rodziców, którzy o nich sami u siebie nie wiedzą.

14. Kto otrzymuje raport medyczny z badania PlumCare Doradca DNA ?

Raport medyczny otrzymuje rodzic dziecka.

15. Czy istnieje potrzeba wykonania PlumCare Doradca DNA, jeśli dziecko zostało już przebadane za pomocą innych prenatalnych testów genetycznych, na przykład NIFTY?

Oczywiście, że tak. NIFTY jest stosowany przede wszystkim do prenatalnego wykrywania nieprawidłowości chromosomalnych takich jak trisomia 21, 18, 14, zaś badanie PlumCare Doradca DNA pozwala poznać predyspozycje dziecka do ponad 270 chorób genetycznych.

Badania prenatalne np. NIFTY/PAPA, SANCO badania sprawdzają choroby genetyczne na poziomie chromosomów (zaburzenia liczby lub / i struktury chromosomów), natomiast badanie PlumCare Doradca DNA sprawdza predyspozycje do ponad 270 chorób genetycznych u dzieci poprzez wykrycie metodą WES konkretnych mutacji genów.

16. Jak długo muszę czekać na wyniki badania PlumCare Doradca DNA?

Wyniki badania PlumCare Doradca DNA dostępne są po 2-3 miesiącach od pobrania próbki. W realizację badania zaangażowany jest Uniwersytet Harvarda w USA.

17. Moje dziecko miało wykonane badania przesiewowe w ramach NFZ. Czy warto je rozszerzyć o badania genetyczne?

Badania przesiewowe dzieci refundowane w ramach NFP prowadzone są w kierunku **29 chorób, m.in.**

- wrodzonej niedoczynności tarczycy (hipotyreozy);
- fenyloketonurii (PKU);
- mukowiscydozy (CF);
- wad metabolizmu metodą MS/MS;
- wrodzonego przerostu nadnerczy;
- deficytu biotynidazy.

Natomiast badanie **PlumCare Doradca DNA określa predyspozycje genetyczne dziecka do zachorowania na ponad 270 chorób.** Różnica w badaniach wynika z metodologii - badanie przesiewowe refundowane przez NFZ jest badaniem biochemicznym (zawartość danej substancji w krwi). Badanie biochemiczne nie mówi nic o przyczynie choroby, gdyż sprawdza tylko jeden z objawów choroby, natomiast metodologia wykorzystywana w PlumCare Doradca DNA to sekwencjonowanie całego egzomu (WES).