GENEPLANET

NIFTY
PREMIUM

Nieinwazyjny test prenatalny do wykrywania nieprawidłowości chromosomalnych i chorób jednogenowych

NIFTY PREMIUM

NIFTY by GenePlanet umożliwia przebadanie dziecka pod kątem zaburzeń chromosomalnych oraz **chorób jednogenowych**. Jest to możliwe dzięki naszemu najszerszemu panelowi badań NIFTY Premium, w skład którego wchodzą panele NIFTY Pro i MONO.

NIFTY PREMIUM = **NIFTY PRO** + **MONO**

Najbardziej wszechstronny panel NIFTY Premium obejmuje:

- zespół Downa (trisomia 21), zespół Edwardsa (trisomia 18) i zespół Pataua (trisomia 13)
- trisomie chromosomów 9, 16 i 22
- aneuploidie chromosomów płciowych
- 92 zespołów delecji / duplikacji większych niż 3 mln par zasad
- wszystkie inne aneuploidie autosomalne oraz delecje / duplikacje*
- 202 choroby jednogenowe
- informacje o płci

**Jeżeli pacjentka wybierze opcję informowania o ustaleniach przypadkowych (delecje i duplikacje większe niż 5 mln par zasad)*

Badanie można przeprowadzić po **10. tygodniu ciąży**.

Potrzebne są **2 probówki krwi matki** (10 ml do badania NIFTY Pro i 10 ml do analizy MONO).

Wyniki badania **NIFTY Pro są zazwyczaj dostępne w ciągu 6–10 dni roboczych**, zaś wyniki testu **MONO zwykle przesyłane są w ciągu 22 dni roboczych.**

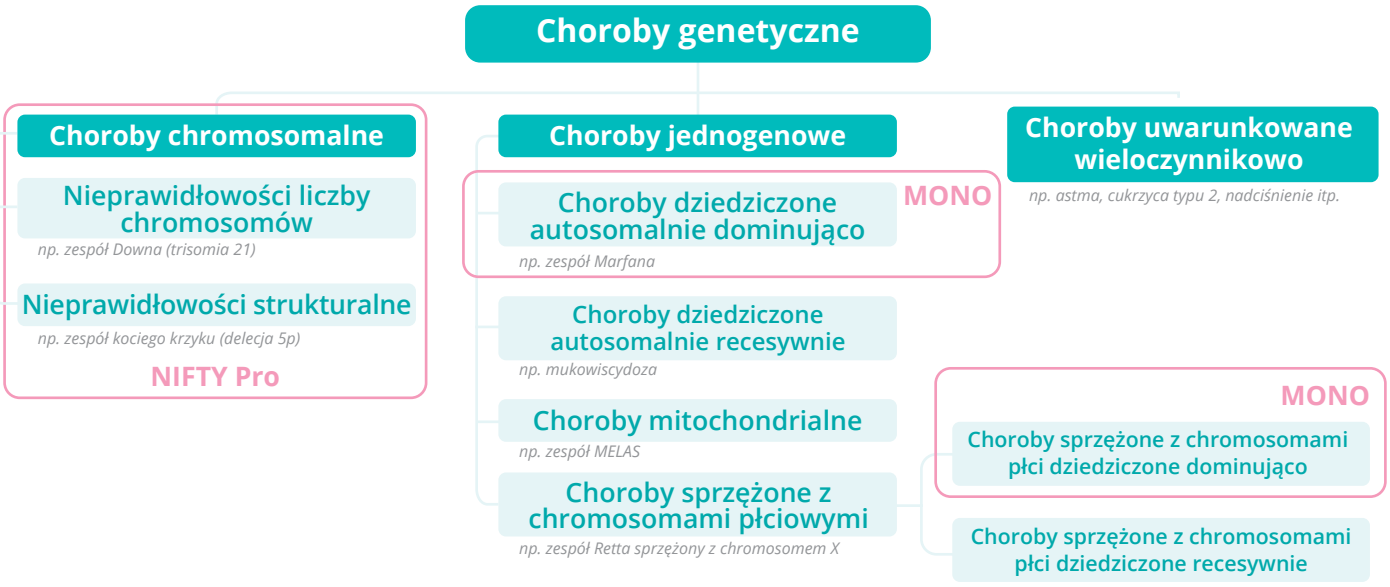
MONO (część pakietu Premium)

Przedstawiamy analizę **MONO**.

MONO jest nieinwazyjnym prenatalnym badaniem przesiewowym **wykrywającym niektóre schorzenia jednogenowe (monogenowe)**. Test pozwala stwierdzić obecność u płodu szeregu klinicznie istotnych i wpływających na jakość życia chorób, które są **niewykrywalne przez obecną technologię badań NIPT**. Analiza ta umożliwia uzyskanie pełniejszego obrazu zagrożeń związanych z negatywnym wpływem zaburzeń genetycznych na ciążę.

CHOROBY JEDNOGENOWE (MONOGENOWE)

Choroby genetyczne dzieli się zwykle na trzy kategorie: choroby chromosomalne, choroby jednogenowe i choroby uwarunkowane wieloczynnikowo. Nasz pakiet **NIFTY Premium**, który zawiera również test **MONO**, pozwala przebadać Państwa pacjentki nie tylko pod kątem chorób chromosomalnych, ale także **ponad 200 chorób jednogenowych.**



Choroby jednogenowe lub monogenowe to zaburzenia spowodowane zmianami w pojedynczym genie. W każdym genie znajdują się instrukcje dotyczące produkcji określonego białka, dlatego kiedy gen jest wadliwy, może to powodować różne schorzenia.

Choroby jednogenowe mogą powstawać w wyniku:

- dziedziczenia mutacji jednogenowych po rodzicach,
- mutacji ***de novo*** (mutacji genowych, które nie są dziedziczone), które mogą wystąpić już w linii zarodkowej rodziców, w czasie rozwoju zarodka lub płodu.

Podstawowe wzorce dziedziczenia chorób jednogenowych:

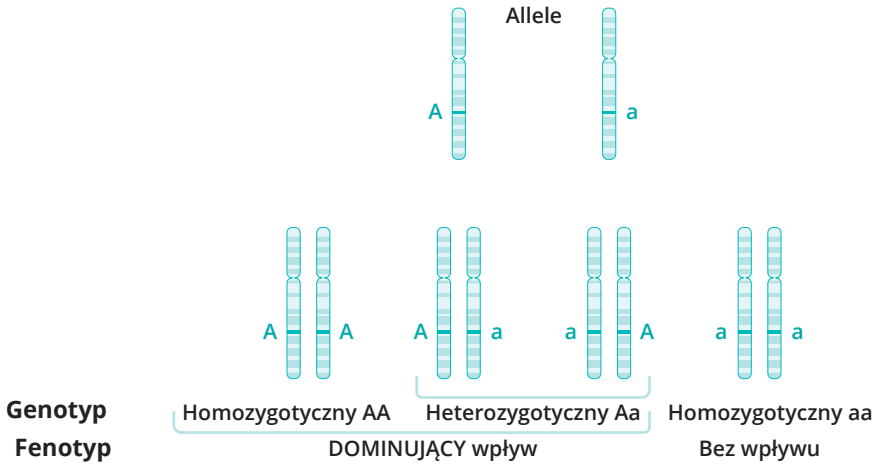
- dziedziczenie autosomalne dominujące,
- dziedziczenie autosomalne recesywne,
- dziedziczenie mitochondrialne,
- dziedziczenie sprzężone z chromosomami płciowymi dominujące lub recesywne.

JEDNOGENOWE CHOROBY AUTOSOMALNE DOMINUJĄCE

Jednogenowe choroby autosomalne dominujące powstają w wyniku zmian w pojedynczym genie i zazwyczaj rozpoznawane są poprzez wyraźne rodzinne wzorce dziedziczenia.

- **„Autosomalny"** oznacza, że dany gen znajduje się na jednym z numerowanych chromosomów, czyli na chromosomie innym niż płciowy.
- **„Dominujący"** oznacza, że wystarczy jedna kopia zmutowanego genu (od jednego z rodziców), aby wywołać zaburzenie. Choroba autosomalna recesywna wymaga z kolei posiadania dwóch kopii zmutowanego genu (po jednej od każdego z rodziców), aby wywołać zaburzenie.

Dziedziczenie autosomalne dominujące



Badania wykazały, że **ponad 50%** chorób jednogenowych charakteryzujących się wysoką śmiertelnością, jest **dziedziczonych w sposób dominujący.**

74% dominujących chorób jednogenowych powstaje w wyniku mutacji ***de novo***.

Mutacja ***de novo*** to pojęcie opisujące zmianę w sekwencji DNA genu, która ujawnia się **po raz pierwszy** u danej osoby i nie pojawiła się w poprzednich pokoleniach. Mutacja *de novo* może wyjaśnić, w jaki sposób dana osoba może mieć chorobę genetyczną, której nie mieli jej rodzice.

DLACZEGO WARTO WYBRAĆ MONO?

WSKAŹNIK ZACHOROWALNOŚCI OGÓŁEM: 1/400

Analiza MONO pozwala zbadać próbkę pod kątem **202 ciężkich jednogenowych chorób dominujących,** które wynikają z mutacji ***de novo*** w **155 genach**.

Ogólna częstość występowania jednogenowych chorób dominujących wykrywanych w badaniu MONO jest nawet **wyższa niż częstość występowania zespołu Downa.**

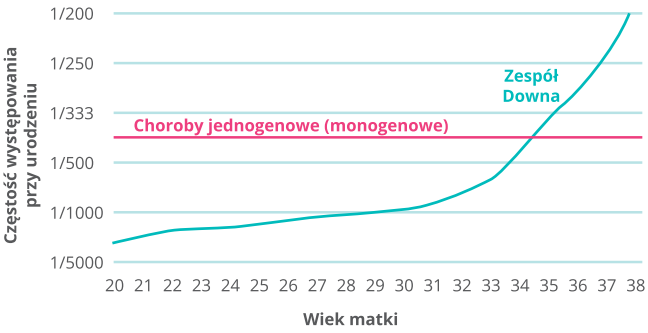
Niektóre jednogenowe choroby dominujące wykrywane w analizie MONO nie są zazwyczaj związane z nieprawidłowymi wynikami prenatalnych badań USG (zwłaszcza w pierwszym trymestrze) lub mogą zostać wykryte dopiero pod koniec drugiego/trzeciego trymestru albo nawet po porodzie.

Test MONO pozwala stwierdzić obecność u płodu szeregu klinicznie istotnych i wpływających na jakość życia chorób, które są niewykrywalne przez obecną technologię badań NIPT. Analiza ta umożliwia uzyskanie pełniejszego obrazu zagrożeń związanych z negatywnym wpływem zaburzeń genetycznych na ciążę.

MONO:

- **Wykrywa schorzenia we wszystkich grupach wiekowych matek.**

  Kobiety w ciąży w każdym wieku są w równym stopniu narażone na ryzyko wystąpienia chorób genetycznych wykrywanych przez to badanie. Wywiad rodzinny zwykle nie jest wiarygodnym wskaźnikiem prawdopodobieństwa wystąpienia choroby.

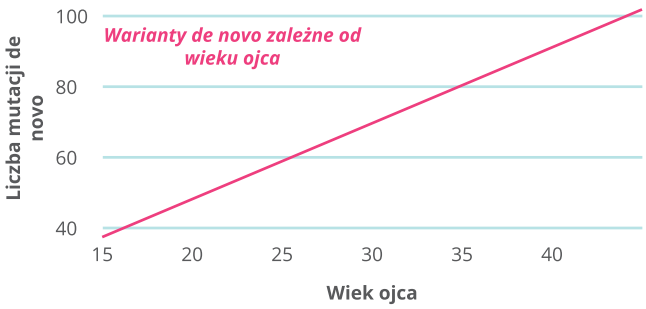


- **Wykrywa schorzenia płodu, niewykrywalne za pomocą tradycyjnych prenatalnych badań przesiewowych.**

  Choroby te często nie są związane z nieprawidłowymi wynikami badań USG i mogą nie być widoczne aż do końca ciąży. Ich wykrycie za pomocą innych molekularnych metod przesiewowych, takich jak obecne testy NIPT, jest również niemożliwe.

- **Wykrywa schorzenia związane z zaawansowanym wiekiem ojca.**

  Analiza MONO wykrywa choroby genetyczne, takie jak zespół Crouzona, zespół Aperta, wrodzona łamliwość kości i inne, które są związane z zaawansowanym wiekiem ojca (mężczyźni powyżej 40. roku życia). To badanie przesiewowe jest szczególnie polecane starszym parom, ponieważ wiek ojca w momencie poczęcia bezpośrednio wpływa na liczbę mutacji obecnych w DNA dziecka. Wraz z wiekiem u mężczyzn wzrasta prawdopodobieństwo wystąpienia mutacji w komórkach rozrodczych, co skutkuje większym ryzykiem przekazania tych mutacji dziecku.



METODOLOGIA

Do przeprowadzenia badania MONO potrzeba próbki krwi matki o objętości **10 ml**. A zatem jeśli pacjentka wybierze pakiet NIFTY Premium, będziemy potrzebować **20 ml** jej krwi – 10 ml do klasycznego badania NIFTY Pro i kolejne 10 ml do analizy MONO.

W ramach badania MONO analizuje się **wolnokrążące płodowe DNA** we krwi matki przy wykorzystaniu metody nazywanej **sekwencjonowaniem nowej generacji** (ang. Next Generation Sequencing, NGS) w poszukiwaniu **patogennych i prawdopodobnie patogennych zmian** w **155 genach** kojarzonych z **202 chorobami jednogenowymi**.

WSKAZANIA

Test MONO wykonuje się na życzenie każdej kobiecie, niezależnie od wieku i znanego wcześniej ryzyka genetycznego.

Jest to kompleksowe badanie przesiewowe pod kątem szeregu **chorób układu kostnego, serca** i **zespołów innych schorzeń.**

Lekarz może zalecić wykonanie badania MONO kobietom, które:

- mają partnera w zaawansowanym wieku
- mają stwierdzone anomalie na USG, np. skrócenie kości długich i podwyższoną przezierność karkową (ang. nuchal translucency, NT), co sugeruje choroby jednogenowe
- chcą uniknąć inwazyjnych zabiegów
- są zagrożone chorobami genetycznymi, pod kątem których są badane
- chcą wiedzieć „wszystko”

WYNIKI BADAŃ

Kobietę należy poinformować o tym, kiedy i w jaki sposób otrzyma wyniki. Ze względu na inną technologię stosowaną w analizie MONO jej przeprowadzenie wymaga nieco więcej czasu niż klasyczne badanie NIFTY by GenePlanet. W związku z tym wynik testu MONO zostanie przekazany osobno od klasycznego raportu z badania NIFTY. Wyniki testu pokażą, czy stwierdzono obecność **patogennych** albo **prawdopodobnie patogennych wariantów pojedynczych genów**.

- **DODATNI WYNIK BADANIA:** Dodatni wynik badania oznacza, że w toku analizy w dowolnym z badanych genów stwierdzono obecność jednego lub więcej patogennych wariantów.
  Następny krok: Zalecane jest doradztwo genetyczne i przeprowadzenie badań diagnostycznych dla potwierdzenia wyniku.

- **UJEMNY WYNIK BADANIA:** Ujemny wynik badania oznacza, że w toku analizy w żadnym z badanych genów nie stwierdzono obecności patogennych wariantów.
  Następny krok: Dalsza rutynowa opieka prenatalna, regularne kontrole, badania USG oraz inne badania zalecane w czasie ciąży.

CHOROBY JEDNOGENOWE ANALIZOWANE W BADANIU (NIFTY PREMIUM)

GEN	CHOROBA JEDNOGENOWA
ACTB	Zespół mózgowo-czołowo-twarzowy Baraitsera i Wintera typu 1
ACTG1	Zespół mózgowo-czołowo-twarzowy Baraitsera i Wintera typu 2
ACTG2	Miopatia trzewna typu 1
ACVR1	Postępujące kostniejące zapalenie mięśni (FOP)
ADNP	Upośledzenie umysłowe autosomalne dominujące typu 28
AKT3	Mózg olbrzymi – polimikrogyria – polidaktylia zaosiowa – wodogłowie typu 2
ANKRD11	Zespół KBG
ARID1A	Upośledzenie umysłowe autosomalne dominujące typu 14
ARID1B	Zespół Coffina i Siris typu 1
ASXL1	Zespół Bohringa i Opitza
ASXL3	Zespół Bainbridge'a i Roppersa
ATP1A2	Naprzemienna hemiplegia dziecięca typu 1
ATP1A2	Encefalopatia rozwojowa i padaczkowa typu 98
ATP1A3	Encefalopatia rozwojowa i padaczkowa typu 99
BCL11A	Zespół Dias-Logan
BICD2	Rdzeniowy zanik mięśni kończyn dolnych, 2B, dziedziczony autosomalnie dominująco
BRAF	Zespół Noonan typu 7
BRAF	Zespół sercowo-twarzowo-skórny
BRAF	Zespół LEOPARD typu 3
CACNA1A	Encefalopatia rozwojowa i padaczkowa typu 42
CAMTA1	Dysfunkcja móżdżku ze zmiennymi nieprawidłowościami poznawczymi i behawioralnymi
CASK	Intelektualne zaburzenie rozwojowe i małogłowie z hipoplazją mostowo-móżdżkową
CBL	Zaburzenie podobne do zespołu Noonan z młodzieńczą białaczką mielomonocytarną lub bez
CDKL5	Encefalopatia rozwojowa i padaczkowa typu 2
CHD2	Encefalopatia rozwojowa i padaczkowa typu 94
CHD7	Zespół CHARGE
CHD8	Niepełnosprawność intelektualna z autyzmem i makrocefalią
COL11A1	Zespół Sticklera typu II
COL1A1	Wrodzona łamliwość kości typu I
COL1A1/COL1A2	Wrodzona łamliwość kości typu II
COL1A1/COL1A2	Wrodzona łamliwość kości typu III
COL1A1/COL1A2	Wrodzona łamliwość kości typu IV
COL2A1	Zespół Sticklera typu I
COL2A1	Dysplazja platyspondyliczna typu Torrance'a
COL2A1	Achondrogeneza typu II lub hipochondrogeneza
COL2A1	Wrodzona dysplazja kręgowo-nasadowa
COL4A1	Porencefalia typu 1
COL9A2	Dysplazja wielonasadowa typu 2
COL9A3	Dysplazja wielonasadowa typu 3 z miopatią lub bez
COMP	Pseudoachondroplazja
COMP	Dysplazja wielonasadowa typu 1

GEN	CHOROBA JEDNOGENOWA
CREBBP	Zespół Rubinsteina i Taybiego typu 1
CREBBP	Zespół Menkego i Hennekama typu 1
CTCF	Niepełnosprawność intelektualna, dziedziczona autosomalnie dominująco typu 21
CTNNB1	Zaburzenie neurorozwojowe z diplegią spastyczną i wadami wzroku
DNM1	Encefalopatia rozwojowa i padaczkowa typu 31
DYNC1H1	Niepełnosprawność intelektualna, dziedziczona autosomalnie dominująco, typu 13
DYRK1A	Niepełnosprawność intelektualna, dziedziczona autosomalnie dominująco, typu 7
EBP	Dominująca chondrodysplazja punktowa sprzężona z chromosomem X
EFNB1	Dysplazja czaszkowo-czołowo-nosowa
EFTUD2	Dyzostoza żuchwowo-twarzowa, typ Guiona i Almeida
EHMT1	Zespół Kleefstra typu 1
EP300	Zespół Rubinsteina i Taybiego typu 2
EP300	Zespół Menkego i Hennekama typu 2
ERF	Kraniosynostoza typu 4
ERF	Zespół Chitayat
FBN1	Zespół Marfana
FGFR1/FGFR2	Zespół Jacksona i Weissa
FGFR1	Trigonocefalia typu 1
FGFR1/FGFR2	Zespół Pfeiffera
FGFR2	Zespół Saethre i Chotzena
FGFR2	Dysplazja wygiętych kości
FGFR2	Zespół Beare'a i Stevensona i skóra kręta
FGFR2	Zespół Antleya i Bixlera bez wad narządów płciowych zewnętrznych lub bez zaburzeń steroidogenezy
FGFR2	Zespół Crouzona
FGFR2	Zespół Aperta
FGFR3	Dysplazja tanatoforyczna typu II
FGFR3	Ciężka achondroplazja – opóźnienie rozwoju – rogowacenie ciemne (SADDAN)
FGFR3	Zespół Muenke
FGFR3	Zespół Crouzona – rogowacenie ciemne
FGFR3	Dysplazja tanatoforyczna typu I
FGFR3	Hipochondroplazja
FGFR3	Achondroplazja
FLNA	Zespół uszno-podniebienno-palcowy typu II
FLNB	Atelosteogeneza typu I
FLNB	Zespół Larsena
FLNB	Atelosteogeneza typu III
FLNB	Dysplazja Boomeranga
FOXG1	Zespół Retta, wariant wrodzony
FOXP1	Niepełnosprawność intelektualna z zaburzeniami mówienia z cechami autystycznymi lub bez
FREM1	Trigonocefalia typu 2
GABRA1	Encefalopatia rozwojowa i padaczkowa typu 19

GEN	CHOROBA JEDNOGENOWA
GABRB2	Encefalopatia rozwojowa i padaczkowa typu 92
GATAD2B	Zespół GAND
GFAP	Choroba Alexandra
GNAO1	Encefalopatia rozwojowa i padaczkowa typu 17
GNAO1	Zaburzenie neurorozwojowe z ruchami mimowolnymi
GRIN1	Zaburzenie neurorozwojowe z ruchami hiperkinetycznymi i napadami lub bez, dziedziczone autosomalnie dominująco
GRIN2B	Encefalopatia rozwojowa i padaczkowa typu 27
GRIN2B	Niepełnosprawność intelektualna, dziedziczona autosomalnie dominująco, typu 6, z napadami lub bez
HDAC8	Zespół Cornelii de Lange typu 5
HNRNPK	Zespół Au i Kline
HNRNPU	Encefalopatia rozwojowa i padaczkowa typu 54
HRAS	Zespół Costello
IFITM5	Wrodzona łamliwość kości typu V
JAG1	Zespół Alagille'a typu 1
KANSL1	Zespół Koolena i De Vries
KAT6B	Zespół zwężenia szpary powiekowej i niepełnosprawności intelektualnej typu SBBYS
KAT6B	Zespół płciowo-rzepkowy
KCNB1	Encefalopatia rozwojowa i padaczkowa typu 26
KCNJ2	Zespół Andersena
KCNQ2	Encefalopatia rozwojowa i padaczkowa typu 7
KCNT1	Encefalopatia rozwojowa i padaczkowa typu 14
KIF1A	Zespół NESCAV
KMT2A	Zespół Wiedemanna i Steinera
KMT2D	Zespół Kabuki typu 1
KRAS	Zespół sercowo-twarzowo-skórny typu 2
KRAS	Zespół Noonan typu 3
LMNA	Dystrofia mięśniowa, wrodzona
LMNA	Zespół progerii Hutchinsona i Gilforda
LZTR1	Zespół Noonan typu 10
MAP2K1	Zespół sercowo-twarzowo-skórny typu 3
MAP2K2	Zespół sercowo-twarzowo-skórny typu 4
MECP2	Zespół Retta
MED13L	Opóźnienie rozwoju z dysmorfią twarzową i/lub bez wad serca
MEF2C	Zaburzenie neurorozwojowe z hipotonią, stereotypowymi ruchami rąk i zaburzeniami mowy
MSX2	Kraniosynostoza typu 2
MSX2	Otwór ciemieniowy z dysplazją obojczykowo-czaszkową
NALCN	Zespół wrodzonych przykurczy kończyn i twarzy, hipotonii i opóźnionego rozwoju
NF1	Neurofibromatoza typu 1
NF2	Neurofibromatoza typu 2
NFIX	Zespół Marshalla i Smitha
NIPBL	Zespół Cornelii de Lange typu 1
NOTCH2	Zespół Hajdu i Cheneya
NOTCH2	Zespół Alagille'a typu 2
NR2F1	Zespół atrofia nerwu wzrokowego – niepełnosprawność intelektualna
NRAS	Zespół Noonan typu 6

GEN	CHOROBA JEDNOGENOWA
NSDHL	Zespół Sotosa typu 1
NSDHL	Zespół CHILD
PACS1	Zespół niepełnosprawności intelektualnej, dysmorfii czaszkowo-twarzowej oraz wnętrostwa
PIK3CA	Zespół Cowdena typu 5
PIK3R2	Mózg olbrzymi – polimikrogyria – polidaktylia zaosiowa – wodogłowie typu 1
PPP2R1A	Niepełnosprawność intelektualna, dziedziczona autosomalnie dominująco, typu 36
PPP2R5D	Niepełnosprawność intelektualna, dziedziczona autosomalnie dominująco, typu 35
PRKAR1A	Dyzostoza kończynowa typu 1 z opornością hormonalną lub bez
PTPN11	Zespół Noonan typu 1
PURA	Zaburzenie neurorozwojowe z niewydolnością oddechową noworodków, hipotonią i trudnościami w karmieniu
RAD21	Zespół Cornelii de Lange typu 4
RAF1	Zespół Noonan typu 5
RERE	Zaburzenia neurorozwojowe z anomaliami mózgu, oka, serca lub bez
RIT1	Zespół Noonan typu 8
RPS6KA3	Zespół Coffina i Lowry'ego
RUNX2	Dysplazja przynasadowa z hipoplazją szczęki, z brachydaktylią lub bez
RUNX2	Dysplazja obojczykowo-czaszkowa
SATB2	Zespół Glassa
SCN1A	Wczesnoniemowlęca encefalopatia padaczkowa typu 6
SCN1A	Encefalopatia rozwojowa i padaczkowa typu 6B, niebędąca zespołem Dravet
SCN2A	Encefalopatia rozwojowa i padaczkowa typu 11
SCN2A	Ataksja epizodyczna typu 9
SCN8A	Encefalopatia rozwojowa i padaczkowa typu 13
SCN8A	Upośledzenie funkcji poznawczych z ataksją móżdżkową lub bez
SETBP1	Zespół Schinzela i Giediona
SETBP1	Niepełnosprawność intelektualna, dziedziczona autosomalnie dominująco, typu 29
SETD2	Zespół Luscan i Lumish
SETD5	Niepełnosprawność intelektualna, dziedziczona autosomalnie dominująco, typu 23
SHANK3	Zespół Phelan i McDermid
SHOC2	Zaburzenie podobne do zespołu Noonan z luźnymi włosami anagenowymi
SKI	Zespół Shprintzena i Goldberga
SLC25A24	Zespół progeroidalny, typ Petty
SMAD3	Zespół Loeysa i Dietza typu 3
SMAD4	Zespół Myhre
SMARCA2	Zespół Nicolaides i Baraitsera
SMARCA2	Zespół blefarofimozy i niepełnosprawności intelektualnej
SMARCA4	Upośledzenie umysłowe autosomalne dominujące typu 16
SMARCB1	Upośledzenie umysłowe autosomalne dominujące typu 15
SMARCE1	Zespół Coffina i Siris typu 5
SMC1A	Zespół Cornelii de Lange typu 2
SMC3	Zespół Cornelii de Lange typu 3
SOS1	Zespół Noonan typu 4
SOS2	Zespół Noonan typu 9

GEN	CHOROBA JEDNOGENOWA
SOX9	Dysplazja kampomeliczna
SPECC1L	Zespół Opitza GBBB typu II
SPTAN1	Encefalopatia rozwojowa i padaczkowa typu 5
SRCAP	Zespół Floating i Harbour
SRCAP	Opóźnienie rozwoju, hipotonia, wady układu mięśniowo-szkieletowego i zaburzenia zachowania
STAT3	Zespół hiperimmunoglobuliny E i nawracających infekcji
STXBP1	Encefalopatia rozwojowa i padaczkowa typu 4
SYNGAP1	Niepełnosprawność intelektualna, dziedziczona autosomalnie dominująco, typu 5
TBL1XR1	Zespół Pierpont
TBL1XR1	Niepełnosprawność intelektualna, dziedziczona autosomalnie dominująco, typu 41
TBX5	Zespół Holt i Orama
TCF4	Zespół Pitta i Hopkinsa
TGFB2	Zespół Loeysa i Dietza typu 4
TGFBR1	Zespół Loeysa i Dietza typu 1
TGFBR2	Zespół Loeysa i Dietza typu 2
TRAF7	Wady serca, twarzy i palców z opóźnieniem rozwoju
TRPS1	Zespół włosowo-nosowo-palcowy typu I
TSC1	Zespół stwardnienia guzowatego typu 1
TSC2	Zespół stwardnienia guzowatego typu 2
TUBA1A	Lizencefalia typu 3
TUBB	Symetryczne bruzdy-obręcze, wrodzone, typu 1
TUBB	Dysplazja kory mózgowej, złożona, z innymi wadami mózgu, typu 6
TUBB2A	Dysplazja kory mózgowej, złożona, z innymi wadami mózgu, typu 5
TUBB4A	Leukodystrofia hipomielinizująca typu 6
TWIST1	Zespół Saethre i Chotzena z wadami powiek lub bez
TWIST1	Kraniosynostoza typu 1
TWIST1	Zespół Sweeney-Cox
TWIST1	Zespół Robinowa i Soraufa
WDR45	Zespół neurozwyrodnieniowy spowodowany gromadzeniem się żelaza w mózgu, typu 5
ZBTB20	Zespół Primrose'a
ZC4H2	Zespół Wieackera i Wolffa, ograniczony do kobiet
ZEB2	Zespół Mowata i Wilsona

GENEPLANET

nipt-geneplanet.com/pl | nifty.poland@geneplanet.com

Gene Planet Poland Sp. z o.o. | ul. Puławska 12/3 | 02-566 Warszawa | NIP 5213857201