



GENEPLANET

CF & SMA Carrier

Derítse ki, hogy hordozója-e a cisztás fibrózissal (CF) és a gerincvelő-eredetű izomsorvadással (SMA) összeköthető hibás géneváltzatnak.



A CF & SMA Carrier teszt egy hordozósági szűrőteszt, amely azt vizsgálja, hogy az kismama hordoz-e cisztás fibrózisra vagy gerincvelő-eredetű izomsorvadásra utaló géneket. Ezek recesszív módon öröklődő rendellenességek, amelyek átadhatók a magzatnak, ha mindkét szülő ugyanazt a géneváltzatot hordozza.

Mi az a hordozóság szűrés?

A hordozóság szűrés egy genetikai teszt, amely meghatározza, hogy egy személy hordoz-e recesszív módon öröklődő rendellenesség géneváltzatát. A hordozók általában nem mutatnak tüneteket, de átadhatják a betegséget okozó géneváltzatot gyermekeiknek. Sokan nem tudják, hogy recesszív gént hordoznak, amíg meg nem születik a beteg gyermekük. Átlagosan mindenki körülbelül öt vagy több recesszív gént hordoz, amelyek genetikai betegségeket okozhatnak. Ha mindkét szülő ugyanazt a betegséget hordozza, 25% az esélye, hogy gyermekük örökölje a rendellenességet.

A CF & SMA Carrier csak bővített NIPT by GenePlanet tesztként* érhető el.

**Minden csomaghoz elérhető, kivéve a Premiumot.*

Kinek szól?

A **CF & SMA Carrier** minden várandós nő számára alkalmas, aki tudni szeretné, hogy hordozza-e a panelben szereplő génavolatok közül bármelyiket.

Mi a cisztás fibrózis?

A **cisztás fibrózis (CF)** a gyermekek és fiatal felnőttek egyik leggyakoribb örökletes betegsége. Hatással van a légzőrendszerre, az emésztő rendszerre és a reprodukív rendszerre, és idővel romlik. A cisztás fibrózist a CFTR gén patogén variánsai okozzák, amelyek megzavarják a só és a víz mozgását a sejtekben. Ez sűrű, ragadós nyálkaképződéshez vezet az olyan szervekben, mint a tüdő és az emésztőrendszer, ami megnehezíti a légzést és az ételmyszer megemésztését. Míg egyes esetekben enyhe tünetek jelentkeznek, a súlyos esetek gyermekkorban életveszélyesek lehetnek. Ma a kezelések lehetővé teszik, hogy a cisztás fibrózisban szenvedők átlagosan 50 évig éljenek.

Körülbelül 25 kaukázusi származású emberből 1 CF hordozó. Ez a gyakoriság etnikai hovatartozásonként változik.

Mi a spinális izomsorvadás?

A **spinális izomatrófia (SMA)** egy genetikai betegség, amely az akaratlagos mozgásokat irányító idegeket érinti. Ezt az SMN1 gén patogén változásai okozzák, amely megzavarja az izmok idegi jeleit, ami izomgyengeséghez és szövetvesztéshez vezet. Ez megnehezíti a mozgást, a járást, a légzést és a nyelést. A leggyakoribb forma a csecsemőket érinti, és 2-4 éves korig végzetes lehet, bár egyes formák később jelennek meg, lehetővé téve a hosszabb életkort. Bár nincs gyógymód, az új kezelések késleltethetik vagy csökkenthetik a tünetek súlyosságát.

Körülbelül 40 kaukázusi származású emberből 1 SMA hordozója. Ez a gyakoriság etnikai hovatartozásonként változik.

Hogyan működik a teszt?

- **ugyanabból a vérmintából** végezzük, mint a szokásos NIPT by GenePlanet tesztet.
- A terhesség **10. hetétől** végezhető.
- **Egyes, iker- és IVF-terhesség** esetén elérhető (KIVÉVE: donor petesejt esetén).
- A CF & SMA Carrier elemzéséhez külön leletet fog kapni. **A leleten szerepelni fog az eredmény, hogy a cisztás fibrózis és a spinális izomatrófia hordozósági szűrovizsgálat által tesztelt génavolatok közül a páciens hordozza-e bármelyiket.**

Vizsgálat ára: Cisztás fibrózis + SMA együttes vizsgálata 49.000 Ft