



# Σκέφτεστε να γίνετε **γονείς;**

Τα παιδιά αξίζουν μία ζωή γεμάτη υγεία,  
ελεύθερη από γενετικές ασθένειες

**Μοριακός**

## Προγεννητικός Έλεγχος



ΕΡΓΑΣΤΗΡΙΟ ΠΡΟΓΕΝΝΗΤΙΚΟΥ ΚΑΙ ΝΕΟΓΝΙΚΟΥ ΕΛΕΓΧΟΥ



# Κυστική Ίνωση

**Γ**ια πρώτη φορά ένα ολοκληρωμένο πακέτο μοριακού προγεννητικού ελέγχου περιλαμβάνει διαγνωστικές εξετάσεις για τους μελλοντικούς γονείς, οι οποίες ανιχνεύουν τις πιο κοινές, αυτοσωμικά υπολειπόμενες γενετικές ασθένειες, από τις οποίες μπορεί να προσβληθούν τα παιδιά τους. Αυτό σημαίνει ότι η νόσος εκδηλώνεται στα άτομα τα οποία φέρουν δύο παθολογικά αλληλόμορφα του υπεύθυνου για τη νόσο γονιδίου. Δηλαδή εάν οι δύο γονείς είναι "φορείς" κάποιας παθογόνου μετάλλαξης στο γενετικό τους υλικό (DNA) υπάρχει πιθανότητα 25% το παιδί τους να γεννηθεί με τη συγκεκριμένη νόσο (Εικόνα 1).

**Τ**ο πακέτο εξετάσεων που προσφέρει το εργαστήριο μας περιλαμβάνει τον έλεγχο για τις πιο κοινές κληρονομούμενες ασθένειες που εμφανίζονται στον ελληνικό πληθυσμό τόσο από επιστημονικά βιβλιογραφικά δεδομένα, όσο και από την εμπειρία του εργαστηρίου μας το οποίο από το 2007 αναλύει περίπου 20.000 δείγματα νεογνών το χρόνο.

**Σ**υγκεκριμένα ελέγχουμε για *μεσογειακή αναιμία, κυστική ίνωση, συγγενή υπερπλασία επινεφριδίων, ασυμπτωματική προσχολική κώφωση, ανεπάρκεια ενζύμου βιοτινιδάσης, ανεπάρκεια ενζύμου G6PD, αιμοχρωμάτωση και γαλακτοζαιμία.*

**Α**θροίζοντας τις υπό εξέταση ασθένειες, το ποσοστό εμφάνισης τους ανέρχεται σε 1 στα 500 παιδιά τα οποία θα προσβληθούν από μια από αυτές. Κάποιες θεραπεύονται αν διαγνωσθούν εγκαίρως, ενώ κάποιες οδηγούν σε σοβαρή αναπηρία ή και θάνατο. Σκοπός του ελέγχου είναι η πρόληψη, να ενημερώνονται δηλαδή οι μελλοντικοί γονείς για τα ποσοστά εμφάνισης μιας νόσου στο παιδί τους.

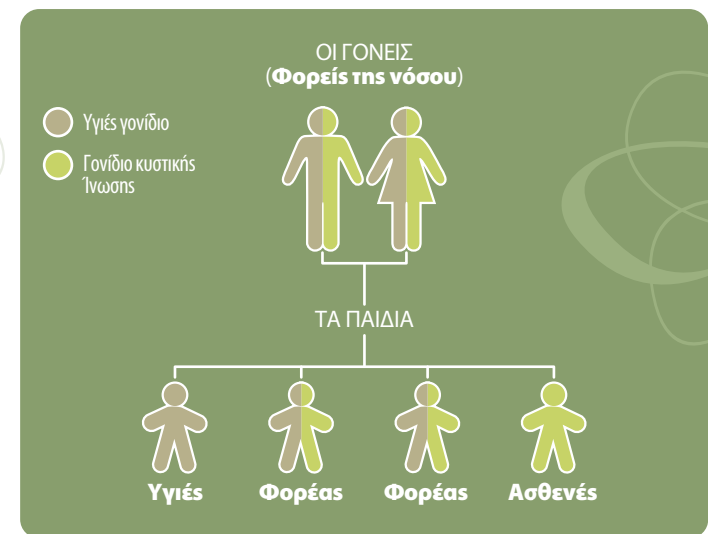
**Τ**έλος έχει συμπεριληφθεί η πληρέστερη λίστα εξετάσεων θρομβοφιλίας (14 μεταλλάξεις) οι οποίες σχετίζονται άμεσα με καθ' έξιν αποβολές (απώλεια εμβρύου κατά το πρώτο τρίμηνο), καθώς και με εμφάνιση προεκλαμψίας (αύξηση αρτηριακής πίεσης) κατά την εγκυμοσύνη, η οποία θέτει σε κίνδυνο τόσο τη μητέρα όσο και το έμβρυο.

**Π**ροτείνεται οι εξετάσεις, πλην των θρομβοφιλιών να γίνονται και από τους δύο γονείς. Η δειγματοληψία είναι απλή, με συλλογή σιέλου σε ειδικό φιαλίδιο που αποστέλλεται ταχυδρομικώς.

**Η** κυστική ίνωση είναι η δεύτερη πιο συχνή κληρονομούμενη πάθηση μετά τη μεσογειακή αναιμία. Κύριο χαρακτηριστικό της νόσου είναι η παραγωγή ιδιαίτερα πυκνής βλέννας, η οποία δεν επιτρέπει τη φυσιολογική λειτουργία των πνευμόνων και του παγκρέατος, με αποτέλεσμα την εκδήλωση σοβαρής παγκρεατικής ανεπάρκειας κατά την παιδική ηλικία καθώς και σοβαρών χρόνιων αναπνευστικών λοιμώξεων που σταδιακά οδηγούν τον ασθενή σε αναπνευστική ανεπάρκεια και θάνατο.

**Σ**την Ελλάδα ο αριθμός των φορέων του γονιδίου που προκαλεί ινοκυστική νόσο εκτιμάται ότι ανέρχεται σε >500.000. Κάθε χρόνο στην Ελλάδα γεννιούνται περίπου 60 πάσχοντα παιδιά.

**Τ**ο εργαστήριό μας παρέχει μοριακό έλεγχο για την ανίχνευση των 32 πιο συχνών παθογόνων μεταλλάξεων του γονιδίου CFTR καλύπτοντας το 80% των μεταλλάξεων που έχουν περιγραφεί στον ελληνικό πληθυσμό.



**Εικόνα 1:** Τρόπος κληρονόμησης των κληρονομούμενων παθήσεων με αυτοσωμικό υπολειπόμενο τρόπο. Χρησιμοποιείται ως παράδειγμα η ινοκυστική νόσος.



## Συγγενής Υπερπλασία Επινεφριδίων

**Σ**τη συγγενή υπερπλασία επινεφριδίων οι ασθενείς δεν παράγουν το απαραίτητο ένζυμο για τη ρύθμιση της έκφρασης των ορμονών κορτισόλη και αλδοστερόνη, με αποτέλεσμα ο οργανισμός να υπερπαράγει ανδρογόνα. Αυτό έχει ως αποτέλεσμα την πρόωπη εμφάνιση αρρενωπών χαρακτηριστικών.

**Ε**κτιμάται ότι 1 στα 10,000 με 18,000 παιδιά γεννιούνται με συγγενή υπερπλασία επινεφριδίων. Στην περίπτωση της κλασσικής μορφής της νόσου, η αρρενοποίηση γίνεται εμφανής αμέσως μετά τη γέννηση στα κορίτσια ενώ στα αγόρια γίνεται αντιληπτή κατά την παιδική ηλικία.

**Μ**ερικοί ασθενείς παρουσιάζουν εμέτους και αφυδάτωση μερικές εβδομάδες μετά από τη γέννηση, ενώ μπορεί να εκδηλώσουν υπονατρίαιμία και υπερκαλιαιμία ως αποτέλεσμα της έλλειψης αλδοστερόνης. Συνεπώς, το νεογνό κινδυνεύει να αναπτύξει σύνδρομο απώλειας άλατος, το οποίο μπορεί να επιφέρει ακόμη και το θάνατο εντός 14 ημερών αν δεν διαγνωστεί η νόσος άμεσα ώστε να αντιμετωπιστεί με την κατάλληλη θεραπευτική αγωγή.

**Τ**ο εργαστήριο μας παρέχει μοριακό έλεγχο ανίχνευσης των 12 πιο συχνών μεταλλάξεων καθώς και της απαλοιφής μεγέθους 30kb, καλύπτοντας 94 % των μεταλλάξεων που έχουν περιγραφεί στον Ελληνικό πληθυσμό.

## Προσχολική Ασυμπτωματική Κώφωση

**Κ**ατά προσέγγιση 1 στα 1,000 παιδιά παρουσιάζουν σοβαρή απώλεια ακοής κατά τη διάρκεια της προσχολικής ηλικίας. Η βαρηκοΐα μπορεί να ενυπάρχει από το στάδιο της βρεφικής ηλικίας αλλά να γίνει εμφανής κατά το αναπτυξιακό στάδιο της εκφοράς του λόγου. Αυτό σημαίνει ότι ένα παιδί μπορεί να περάσει τον κλινικό διαγνωστικό έλεγχο που διεξάγεται στο μαιευτήριο ωστόσο να εκδηλώσει αργότερα προομιλική βαρυκοΐα ή κώφωση.

**Μ**εταλλάξεις στο γονίδιο GJB2 (Cx26) έχουν συσχετιστεί με τον συγκεκριμένο κλινικό φαινότυπο. Η μετάλλαξη 35delG του γονιδίου GJB2 απαντάται σε υψηλά ποσοστά στην Ελλάδα όπου η συχνότητα των φορέων της ανέρχεται στο 3.5% του πληθυσμού.

**Τ**ο εργαστήριό μας παρέχει τη μοριακή ανίχνευση της συγκεκριμένης μετάλλαξης στους δύο γονείς.

## Ανεπάρκεια της Βιοτινιδάσης

**Η** έλλειψη του ενζύμου της βιοτινιδάσης δεν επιτρέπει στον οργανισμό να παράγει επαρκείς ποσότητες βιοτίνης (βιταμίνη B7), ουσία απαραίτητη για το μεταβολισμό των λιπιδίων, των υδατανθράκων και των πρωτεϊνών. Η συχνότητα της νόσου είναι περίπου 1 στα 30,000 νεογνά.

**Η** σοβαρή μορφή της νόσου (πλήρης ανεπάρκεια βιοτινιδάσης) ενδέχεται να προκαλέσει επιληπτικές κρίσεις, διαταραχές της συμπεριφοράς, έλλειψη προσανατολισμού, μαθησιακές δυσκολίες, διανοητική υστέρηση. Η ήπια μορφή (μερική ανεπάρκεια) ενδέχεται να προκαλέσει υποτονία, εξανθήματα και αλωπεκία, συμπτώματα τα οποία εντείνονται υπό συνθήκες στρες.

**Τ**ο εργαστήριο μας ελέγχει τις 5 πιο κοινές μεταλλάξεις που έχουν εμφανισθεί στον Ελληνικό πληθυσμό.



## Μεσογειακή Αναιμία

**Η** μεσογειακή αναιμία αποτελεί την πιο κοινή κληρονομούμενη νόσο.

**Δ**εδομένου ότι δεν υπάρχει αποτελεσματική θεραπεία της Μεσογειακής Αναιμίας, ο πλέον ενδεδειγμένος τρόπος αντιμετώπισης της αφορά την πρόληψη. Η πρόληψη αποβλέπει στην αποφυγή γέννησης νέων πασχόντων. Αυτό επιτυγχάνεται με τον εντοπισμό των ζευγαριών που είναι και οι δύο φορείς “στίγματος” Β Μεσογειακής Αναιμίας, με ανίχνευση των μεταλλάξεων που ευθύνονται για τη νόσο, κατά το μοριακό προγεννητικό έλεγχο.

**Τ**ο εργαστήριό μας παρέχει την άμεση ταυτοποίηση της αλληλουχίας του γονιδίου της β-γλοβίνης, καλύπτοντας >95% των παθολογικών μεταλλάξεων.



## Αιμοχρωμάτωση

**Η** αιμοχρωμάτωση αποτελεί την πιο κοινή γενετική ηπατική νόσο και οφείλεται στην υπερβολική αποθήκευση σιδήρου. Η διάγνυσή της συνήθως λαμβάνει χώρα κατά την ενηλικίωση, με συμπτώματα την κόπωση ή χρώση του δέρματος ή/και ακόμη την εμφάνιση καρδιακών, ηπατικών, ενδοκρινικών και μυοσκελετικών επιπλοκών.

**Τ**ο εργαστήριό μας ελέγχει τους δύο γονείς για τις τρεις πιο κοινές μεταλλάξεις που έχουν συσχετιστεί σε ποσοστό >80% με την εκδήλωση της νόσου.

## Γαλακτοζαιμία



**Η** γαλακτοζαιμία είναι ένα μεταβολικό νόσημα με συμπτώματα το λήθαργο, έμετο, διάρροια, αδυναμία ανάπτυξης και ίκτερο. Ωστόσο, τα παραπάνω συμπτώματα δεν επιτρέπουν την άμεση διάγνωση της νόσου καθώς είναι σχετικά κοινά. Ο μοριακός προγεννητικός έλεγχος επιτρέπει τον εντοπισμό παθολογικών μεταλλάξεων στους γονείς.

**Τ**ο εργαστήριό μας παρέχει την ανίχνευση των δύο πιο κοινών μεταλλάξεων, οι οποίες καλύπτουν το 76% των παθολογικών μεταλλάξεων που έχουν περιγραφεί στους καυκάσιους πληθυσμούς.

## Ανεπάρκεια Ενζύμου G6PD

**Η** ανεπάρκεια της αφυδρογονάσης της 6-φωσφορικής γλυκόζης (G6PD) αποτελεί γενετική νόσο και κληρονομείται με φυλοσύνδετο υπολειπόμενο τρόπο. Στην Ελλάδα εκτιμάται ότι το 5% του πληθυσμού παρουσιάζει ολική ή μερική έλλειψη του ενζύμου, με τους άνδρες να εκδηλώνουν συμπτώματα της νόσου συχνότερα συγκριτικά με τις γυναίκες. Η αιμόλυση αποτελεί το κύριο σύμπτωμα της νόσου και μπορεί να προκληθεί ως αντίδραση σε ένα σχετικά ευρύ φάσμα φαρμακευτικών και χημικών ουσιών.

**Τ**ο εργαστήριό μας παρέχει μοριακό έλεγχο για την ανίχνευση των τριών πιο συχνών παθολογικών μεταλλάξεων που έχουν περιγραφεί στον ελληνικό πληθυσμό.

## Γενετική Προδιάθεση Θρομβώσεων

**Η** θρομβοεμβολική νόσος αποτελεί ένα από τα σημαντικότερα αίτια νοσηρότητας και θνησιμότητας στον γενικό πληθυσμό.

**Η** περίοδος της εγκυμοσύνης θεωρείται ως υψηλού κινδύνου όσον αφορά την εκδήλωση συμπτωμάτων της ασθένειας. Ο μοριακός έλεγχος για θρομβοφιλίες διεξάγεται συνήθως στην αρχή της εγκυμοσύνης, για την άμεση αντιμετώπιση τυχόν θρομβοεμβολικών επεισοδίων. Επιπλέον, συγκεκριμένοι γονότυποι θρομβοφιλίας έχουν συσχετισθεί με καθ' ἑξιν αποβολές αλλά και με προεκλαμψία.

**Τ**ο εργαστήριό μας παρέχει τον άμεσο προσδιορισμό 14 γονοτύπων που έχουν συσχετιστεί με την αύξηση του κινδύνου εκδήλωσης της νόσου.



## neoscreeen

ΕΡΓΑΣΤΗΡΙΟ ΠΡΟΓΕΝΝΗΤΙΚΟΥ  
ΚΑΙ ΝΕΟΓΝΙΚΟΥ ΕΛΕΓΧΟΥ

Ο συγκεκριμένος κατάλογος εξετάσεων είναι ο ενδεδειγμένος μοριακός προγεννητικός έλεγχος.

Οι συγκεκριμένες εξετάσεις καλύπτουν σε ποσοστό μεγαλύτερο του 80% την ανίχνευση παθολογικών μεταλλάξεων στους γονείς. Υπάρχει πάντα πολύ μικρή πιθανότητα να εμφανισθεί η νόσος παρότι τα τεστ ήταν αρνητικά.

Υπάρχει η δυνατότητα περαιτέρω εξετάσεων κατόπιν συνηγορήσεως με τον ιατρό σας σε περίπτωση οικογενειακού ιστορικού.

Για επιπλέον πληροφορίες επικοινωνήστε μαζί μας στο **+30 211 1826130**  
ή επισκεφτείτε την ιστοσελίδα μας **[www.neoscreengr.com](http://www.neoscreengr.com)**