

infano

Genetyczne badanie przesiewowe dla niemowląt i małych dzieci



Test INFANO jest genetycznym badaniem profilaktycznym w zakresie 74 chorób, uwarunkowanych genetycznie, spowodowanych nieprawidłowościami w 121 genach. Choroby te są często groźne dla zdrowia i życia dziecka, a nie dają objawów w pierwszych miesiącach życia.

Celem badania jest identyfikacja choroby przed wystąpieniem jej objawów klinicznych, co umożliwi szybkie rozpoczęcie leczenia i zapobiegnie nieodwracalnym zmianom oraz poważnym powikłaniom wynikającym ze zbyt późnej diagnozy.

Przesiewowe badanie genetyczne INFANO wykrywa 74 wybrane choroby wrodzone za pomocą badań genetycznych nowej generacji NGS.

- » większa precyzja informacji
- » rozszerzenie standardowego biochemicznego badania przesiewowego noworodków
- » ograniczenie kosztów badań potwierdzających wstępną diagnozę
- » zainicjowanie procesu precyzyjnej diagnostyki genetycznej rodziny



Wybór genów objętych analizą z użyciem sekwencjonowania nowej generacji (ang. NGS) został przeprowadzony na podstawie aktualnej wiedzy dotyczącej podłoża genetycznego chorób o dobrze udokumentowanym znaczeniu diagnostycznym i potencjale w zakresie profilaktyki/lub leczenia.

WSKAZANIA DO WYKONANIA BADANIA INFANO

- historia rodzinna - choroby uwarunkowane genetycznie lub o niewiadomym podłożu;
- incydenty zgonów w wieku dziecięcym lub zgonów z niewyjaśnionych przyczyn;
- profilaktyczne, przesiewowe badanie przeprowadzane u dziecka bez objawów choroby w celu wychwycenia wrodzonych schorzeń, niemożliwych do wykrycia w czasie rutynowego badania lekarskiego.

ZAKRES BADANIA INFANO

• **Zasadniczy raport badania obejmuje 121 genów (odpowiadających za 72 jednostki chorobowe)** są to m.in.: choroby metaboliczne; choroby neurologiczne (**rdzeniowy zanik mięśni SMA**, drgawki pirydoksynozależne, niedobór transportera glukozy typu I, stwardnienie guzowate); niedobory odporności; choroby krwi i narządu wzroku; choroby wskazane przez ACMG (American College of Medical Genetics and Genomics) jako istotne dla życia i zdrowia, w kierunku predyspozycji do nowotworów wieku dziecięcego, zaburzeń sercowo naczyniowych; inne choroby dla których istnieje możliwość terapii/profilaktyki, w tym mukowiscydoza, hipertermia złośliwa i inne.

Raport Zasadniczy zawiera pełną diagnostykę w kierunku SMA

- **Opcjonalny raport** (dodatkowo płatny) to dodatkowo przeprowadzona analiza metodą MLPA genów DMD (dystrofia mięśniowa Duchenne'a/Beckera) oraz CYP21A2 (wrodzony przerost kory nadnerczy).



KONSULTACJA LEKARSKA

Podczas konsultacji lekarz wspólnie z rodzicami ustala zakres badania oraz wypełnia Formularz zlecenia z deklaracją świadomej zgody na wykonanie przesiewowego badania genetycznego INFANO.

POBRANIE MATERIAŁU DO BADANIA

Oferujemy unikalny zestaw pobraniowy umożliwiający nieinwazyjne i bezbolesne pobranie materiału. W przypadku niemowląt i małych dzieci pobierany jest wymaz z wewnętrznej strony policzka, który może zostać pobrany samodzielnie w domu przez rodziców. Materiał do badania (wymaz, krew żylna) może zostać pobrany przez personel medyczny w każdym Punkcie Pobrań DIAGNOSTYKI Przyjaznym Dzieciom. Badanie można wykonać również z krwi pępowinowej.

WYNIK BADANIA INFANO

- Dostępny w terminie maksymalnie 6 tygodni od przyjęcia materiału. Informacja o wyniku nieprawidłowym będzie przekazana niezwłocznie, nawet przed przygotowaniem pełnego raportu diagnostycznego.
 - Diagnostyczny wynik badania, potwierdzany za pomocą sekwencjonowania Sangera
 - Raportowanie wykrytych wariantów genetycznych, ich typu, lokalizacji, informacja na temat danej zmiany, układu (hetero/homozygota)
 - W przypadku uzyskania prawidłowego wyniku badania INFANO, przy jednoczesnym podejrzeniu klinicznym którejkolwiek z chorób nim objętych, istnieje możliwość do poszerzenia analizy poza cel profilaktyczny INFANO.
 - Badanie wykonywane w Polskim Laboratorium GENOMED S.A, posiadającym wieloletnie doświadczenie w diagnostyce genetycznej i sekwencjonowaniu nowej generacji (NGS). Dzięki temu istnieje możliwość szybkiego kontaktu lekarza z zespołem badawczym.
- Skontaktuj się z nami: kontakt@polskagenetyka.pl

LISTA CHOROÓB

Choroby neurologiczne	
Rdzeniowy zanik mięśni (SMA), met. MLPA	SMN1, SMN2
Stwardnienie guzowate	TSC1, TSC2
Dystonia wrażliwa na L-dope	GCH1
Drgawki pirydoksynozależne	ALDH7A1
Zaburzenia sercowo-naczyniowe	
Arytmogenna kardiomiopatia prawej komory	PKP2, DSP, DSC2, MEM43, DSG2
Kardiomiopatie	MYBPC3, MYH7, TNNT2, TNNI3, TPM1, MYL3, ACTC1, PRKAG2, MYL2, LMNA
Zaburzenia rytmu serca (LQT)	KCNQ, KCNH2, SCN5A
Zespół Ehlersa-Danlosa typu naczyniowego	COL3A1
Zespół Marfana	FBN1
Choroby krwi	
Anemia sierpowata	HBB
Hemofilia A	F8
Hemofilia B	F9
Talasemia beta	HBB
Choroby narządu wzroku	
Jaskra wrodzona	CYP1B1, LTBP2, MYOC
Wrodzona ślepota Lebera	RPE65
Inne choroby	
Mukowiscydoza	CFTR
Hipertermia złośliwa	RYR1, CACNA1S
Rodzinna gorączka śródziemnomorska	MEFV
Nowotwory wieku dziecięcego	
Siatkówczak dziedziczny	RB1
Guz Wilmsa	WT1
Guzy neuroendokrynne	SDHD, SDHAF2, SDHC, SDHB
Hamartoma	PTEN
Mnoga gruczolakowatość wewnątrzwydzielnicza	MEN1
Neurobromatoza typu II	NF2
Polipowatość młodzieńcza	BMPR1, SMAD4
Rak rdzeniasty tarczycy	RET
Rodzinna polipowatość jelita grubego	APC
Zespół Li-Fraumeni	TP53
Zespół Peutz-Jeghersa	STK11
Zespół Von Hippel-Lindau	VHL

Choroby metaboliczne	
Choroba syropu klonowego	BCKDHA, BCKDHB, DBT
Fenyloketonuria/hiperfenylalaninemia	PAH
Nietolerancja fruktozy	ALDOB
Cukrzyca MODY	HNF1A, HNF1B, HNF4A
Choroba Wilsona	ATP7B
Galaktozemia	GALT, GALE, GALK
Przetwóla cukrzyca noworodków	ABCC8, KCNJ11, GCK, INS, PDX1
Rodzinna hipercholesterolemia	APOB, LDLR, PCSK9
Tyrozynemia typu 1	FAH
Tyrozynemia typu 2	TAT
Cystynozza	CTNS
Cytrulinemia typu 1	ASS1
Cytrulinemia typu 2	SLC25A13
Homocystynuria klasyczna	CBS
Mukopolisacharydoza typu I	IDUA
Mukopolisacharydoza typu II	IDS
Mukopolisacharydoza typu VI	ARSB
3-metylokrotonyloglicynuria	MCCC1, MCCC2
Acyduria argininowo-bursztynianowa	ASL
Acyduria glutarowa typu 1	GCDH
Acyduria glutarowa typu 2	ETF, ETFB, ETFDH
Acyduria hydroksymetyloglutarowa	HMGCL
Acyduria izowalerianowa	IVD
Acyduria metylomalonowa	MMUT, MMAA, MMAB, MCEE, MMADHC
Acyduria propionowa	PCCA, PCCB
Argininemia	ARG1
Choroba Gauchera	GBA
Ciężki złożony niedobór odporności	IL2RG
Niedobór biotynidazy	BTD
Niedobór CPT1	CPT1A
Niedobór CPT2	CPT2
Niedobór LCHAD	HADHA
Niedobór MCAD	ACADM
Niedobór MTP	HADHA, HADHB
Niedobór OTC	OTC
Niedobór syntetazy holokarboksylazy	HLCS
Niedobór tetrahydrobiopteryny	PTS, QDPR, PCBD1, GCH1
Niedobór translokazy karnityno-acylokarbonylowej	SLC25A20
Niedobór transportera glukozy typu 1	SLC2A1
Niedobór VLCAD	ACADVL
Pierwotny niedobór koenzymu Q10	COQ8B, COQ2, COQ6
Pierwotny układowy niedobór karnityny	SLC22A5
Opcjonalne rozszerzenie metoda MLPA (dodatkowo płatne)	
Dystrofia Duchenne'a (DMD)	DMD
Wrodzony przerost nadnerczy (CAH)	CYP21A2