

PARENTO

Najszerze badanie
genetyczne dla par
planujących ciążę

Analiza 1700 genów odpowiedzialnych za występowanie 1300 chorób w badaniu MAXIMUM

Każda para świadomie planująca potomstwo stara się o to, żeby w najlepszy możliwy sposób przygotować się do ciąży i zapewnić dziecku jak najlepszy start. Większość osób nie zastanawia się wprost nad badaniami genetycznymi, jednak często, nawet nieświadomie, myśli o chorobach dziedzicznych przychodzą przyszłym rodzicom do głowy. Często jednak informacje z wywiadu rodzinnego są mało sprecyzowane i nie niosą konkretnego rozpoznania, które mogłoby pozwolić na jednoznaczne określenie ryzyka wystąpienia choroby u dziecka. To jednak nie oznacza, że dana para planująca ciążę nie ma wspólnego obciążenia chorobą genetyczną.

Badanie genetyczne PARENTO

PARENTO to niezwykle precyzyjne i nowoczesne prekonceptyjne badanie genetyczne, pozwalające na sprawdzenie, czy para planująca dziecko jest obciążona nosicielstwem chorób genetycznych, które mogą zostać przekazane potomstwu. Wykonanie badania PARENTO zapewnia komfort już na etapie planowania ciąży i jest rekomendowane dla wszystkich przyszłych rodziców.



Większość osób jest nosicielami kilku recesywnych chorób genetycznych, nie zdając sobie z tego sprawy. Jeżeli oboje rodzice są nosicielami patogennego wariantu w tym samym genie, istnieje aż 25% ryzyko, że ich dziecko będzie dotknięte chorobą recesywną.

Badanie PARENTO wskazane jest:

- Dla każdej pary świadomie planującej powiększenie rodziny.
- Dla par z problemami prokreacyjnymi, korzystających z procedury wspomaganego rozrodu.
- Dla osób, z rodzin w których wystąpiły choroby uwarunkowane genetycznie lub o niewiadomym pochodzeniu.
- Dla osób, w rodzinie których doszło do nagłych zgonów w wieku dziecięcym.
- Dla osób spokrewnionych, planujących założenie rodziny.

Cele badania PARENTO

- Określenie ryzyka prokreacyjnego, czyli prawdopodobieństwa urodzenia dziecka z chorobą genetyczną dla wszystkich świadomych rodziców.
- Możliwość wyboru odpowiedniej metody prokreacyjnej, w przypadku nieprawidłowego wyniku (naturalne poczęcie, in vitro z zastosowaniem diagnostyki preimplantacyjnej, adopcja komórek jajowych lub dawstwo nasienia).
- Zainicjowanie procesu diagnostyki i poradnictwa genetycznego dla całej rodziny, jeszcze ma etapie ciąży.
- W przypadku decyzji o urodzeniu chorego dziecka, możliwość wczesnej interwencji, leczenia oraz zapobiegania skutkom choroby genetycznej.

Zakres badania PARENTO

OPTIMUM



85%

Zakres panelu OPTIMUM identyfikuje 85% par z grupy ryzyka

152 geny

112 chorób genetycznych

Oparty na badaniu panelowym NGS

Obejmuje m.in.: rdzeniowy zanik mięśni (SMA), mukowiscydozę, głuchotę wrodzoną, wrodzoną ślepotę Lebera, wrodzony przerost nadnerczy (WPN), fenyloketonurię, zespół łamliwego chromosomu X, mukopolisacharydozę, ciężki złożony niedobór odporności

X

Zawiera dodatkową analizę FRAX, SMA i WPN za pomocą metod innych niż NGS

Wynik w ciągu 4-6 tygodni

MAXIMUM



95%

Zakres panelu MAXIMUM identyfikuje ponad 95% par z grupy ryzyka

1700 genów

1300 chorób

Oparty na badaniu całoeksomowym (WES)

Obejmuje m.in.: rdzeniowy zanik mięśni (SMA), mukowiscydozę, głuchotę wrodzoną, wrodzoną ślepotę Lebera, wrodzony przerost nadnerczy (WPN), fenyloketonurię, zespół łamliwego chromosomu X, mukopolisacharydozę, ciężki złożony niedobór odporności

Wykrywa takie choroby jak: wrodzona łamliwość kości, padaczka, rybia łuska, pęcherzowe oddzielanie się naskórka, porfiria

Zawiera dodatkową analizę FRAX, SMA i WPN za pomocą metod innych niż NGS

Wynik do 12 tygodni

Badanie PARENTO dostępne jest w dwóch zakresach: OPTIMUM oraz MAXIMUM

Oba zakresy badania wykonywane są nowoczesną **metodą NGS** (ang. Next Generation Sequencing). Różnią się jednak liczbą analizowanych genów, a co za tym idzie - zakresem wykrywanych chorób.

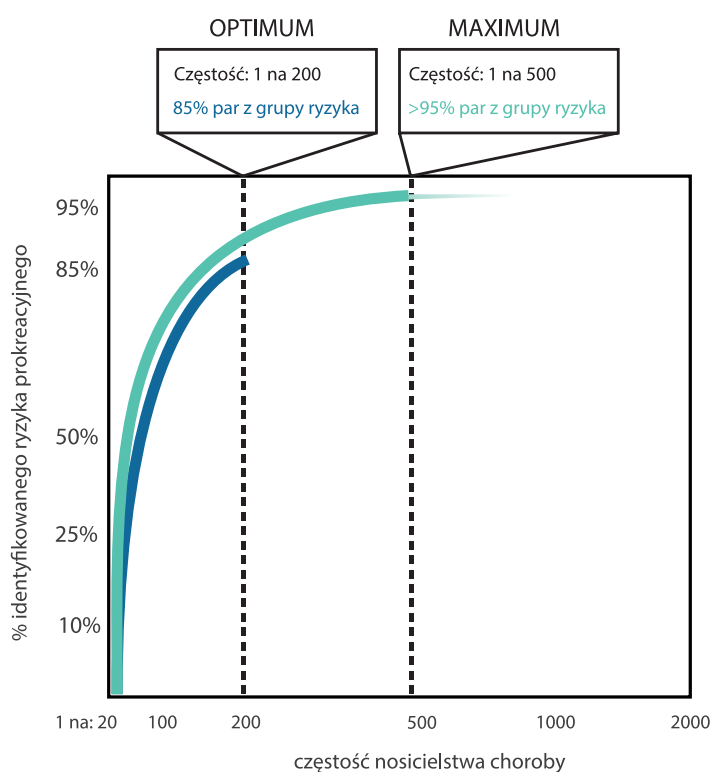
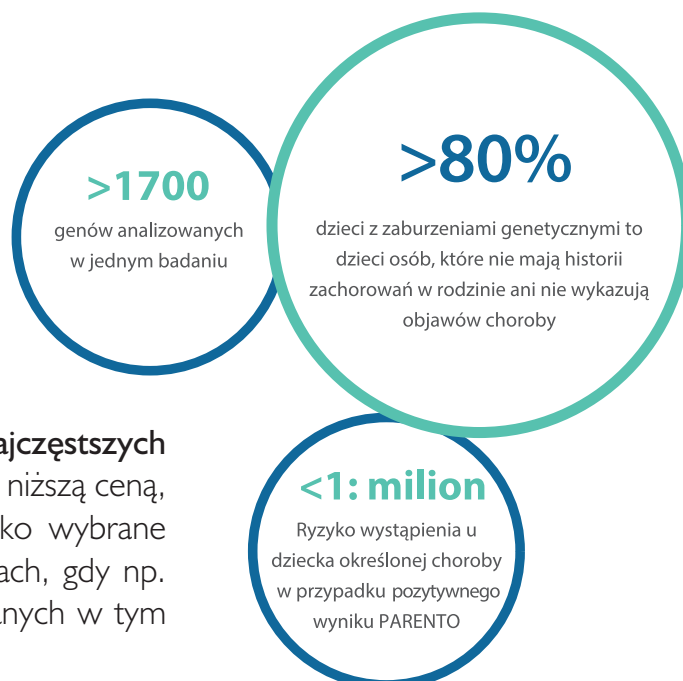
W wariancie **OPTIMUM** wybrano ponad **100 najczęstszych chorób genetycznych**. Zaletą tego wariantu, poza niższą ceną, jest jego szybkość, ponieważ analizowane są tylko wybrane geny. Jest ono zatem rekomendowane w sytuacjach, gdy np. istnieje w rodzinie podejrzenie któregoś z wykrywanych w tym zakresie chorób.

Wariant **MAXIMUM** oparty jest o badanie całoeksomowe (WES), obejmuje szerszy zakres i analizuje **ponad 1300 chorób genetycznych**. Jest szczególnie wskazany u osób spokrewnionych lub w przypadkach bardzo rzadkich chorób rodzinnych.

Nowoczesna technologia badania

Badanie PARENTO wykonywane jest za pomocą technologii sekwencjonowania następnej generacji oraz dodatkowych analiz metodami diagnostyki genetycznej najbardziej odpowiednimi dla oceny nosicielstwa wybranych chorób.

Spośród kilku tysięcy recesywnych i sprzężonych z płcią chorób genetycznych, kilkadziesiąt najczęstszych, takich jak mukowiscydoza, zespół łamliwego chromosomu X (FRAX), głuchota wrodzona, wrodzony przerost nadnerczy (WPN) czy rdzeniowy zanik mięśni (SMA), odpowiada za zdecydowaną większość (ponad 85%) przypadków wysokiego ryzyka prokreacyjnego. Ta zależność wskazuje, jak niezbędne w badaniu nosicielstwa chorób jest sprawdzenie obecności mutacji występujących często, a niewykrywanych metodą NGS, która jest obecnie podstawowym narzędziem do badań wielogenowych. Właśnie dlatego badanie PARENTO, jako jedyne tego typu badanie dostępne w Polsce, oprócz metody NGS, wykorzystuje techniki takie, jak MLPA i analiza długości fragmentów, do weryfikacji ryzyka nosicielstwa FRAX, SMA i WPN.



Wykres poglądowy, przedstawiający zależność pomiędzy zakresem badania PARENTO a możliwością zidentyfikowania ryzyka prokreacyjnego u pary (na podstawie *Genetics in Medicine* 2019,21:1931-39, zmodyfikowany)

Wynik badania PARENTO

Wynik badania PARENTO stanowi **obszerny raport diagnostyczny** dotyczący indywidualnego nosicielstwa partnerów oraz wspólnego ryzyka prokreacyjnego.

Wynik badania PARENTO **nie wymaga potwierdzenia innymi badaniami genetycznymi**.

W przypadku wyniku nieprawidłowego Diagnostyka S.A. zapewnia wsparcie w zainicjowaniu procesu poradnictwa genetycznego dla przyszłych rodziców.

Prawidłowy wynik badania PARENTO MAXIMUM **zmniejsza ryzyko wystąpienia u dziecka określonej choroby do mniej niż 1: kilka milionów**.

Laboratorium genetyczne

Badanie PARENTO opracowane zostało i wykonywane jest w wysokospecjalistycznym laboratorium **Genomed S.A.** z wieloletnim doświadczeniem w diagnostyce genetycznej i sekwencjonowaniu nowej generacji (ang. Next Generation Sequencing - NGS). Ośrodek posiada rekomendację Polskiego Towarzystwa Genetyki Człowieka (PTGC) oraz międzynarodowe certyfikaty jakości EMQN i CF Network.

Dostępne oznaczenia w sieci laboratoriów Diagnostyka

Badanie PARENTO (kobieta) powinno być realizowane wraz z badaniem PARENTO (mężczyzna). Zestaw tych dwóch badań należy wykonać, aby poznać indywidualne i wspólne, partnerskie ryzyko prokreacyjne pacjentów. Wykonanie pojedynczego badania PARENTO tylko dla kobiety lub mężczyzny nie stanowi pełnego badania.

BADANIE	KOD	NAZWA BADANIA
PARENTO OPTIMUM	5421	Parento Optimum - badanie dla par planujących ciążę (kobieta)
	5422	Parento Optimum - badanie dla par planujących ciążę (mężczyzna)
PARENTO MAKSIMUM	5423	Parento Maksimum - badanie dla par planujących ciążę (kobieta)
	5424	Parento Maksimum - badanie dla par planujących ciążę (mężczyzna)



Szczegółowych informacji udzielają Przedstawiciele Medycy Diagnosticski.

KONTAKT Z DZIAŁEM OBSŁUGI KLIENTA DIAGNOSTYKI: