

repro med a

PANDA

PANEL-DIAGNOSZTIKAI ANALÍZIS

Fogamzás előtti genetikai vizsgálat
családot tervező párok számára

MINDENT A GYERMEKE EGÉSZSÉGÉÉRT

100 PÁRBÓL AKÁR 5 IS VESZÉLYEZTETETT
LEHET AZ UTÓDOK SÚLYOS MONOGÉNES
MEGBETEGEDÉSÉRE.

Mi a
PANDA?



A jövőben kisbabát terveznek és szeretnék megtudni, hogy ki vannak-e téve súlyos genetikai betegség kockázatának?

Látogassanak el hozzánk és mi egy vérvételből képesek vagyunk megvizsgálni a DNS-üket. Annak elemzése alapján fény derül arra, hogy Ön és partnere **genetikai-reprodukciós szempontból kompatibilisek-e**, vagyis a leendő utódaikat fenyegeti-e valamilyen genetikai betegség.

Bízzanak a PANDA-ban.

A **PANDA**, vagyis a **panel-diagnosztikai analízis** egy genetikai vizsgálat, amely olyan párok számára lett kifejlesztve, akik akár természetes úton, akár asszisztált reprodukciós módszerek segítségével szeretnének gyermeket vállalni. A **PANDA** fényt derít arra, hogy az Önök születendő gyermeke ki van-e téve valamilyen genetikai fogyatékoság kockázatának. Egyben választ is ad a következő kérdésekre: Miért nem tudok teherbe esni? Ha várandós leszek, minden rendben fog-e lezajlani?

PANDA teszttel észlelt kockázatot megelőzőként is lehet kezelni, és segítségével **egészséges utódok születésére** törekedünk.

A tesztet párok és egyének is elvégezhetik.

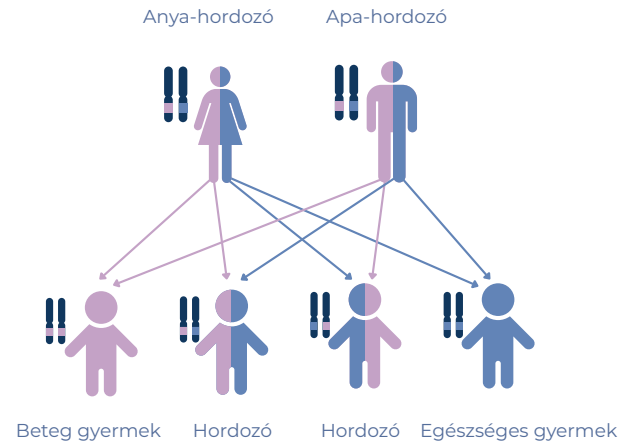
Háromféle vizsgálatot kínálunk Önöknek:
PANDA Infertility, PANDA Carrier, PANDA Exom.

A **PANDA Infertility** tesztet 2018-ban a Repromeda molekuláris genetikai laboratóriumában fejlesztették ki, és teljes mértékben felváltotta az addigi, fogamzás előtt alkalmazott genetikai diagnosztikai módszereket.

A PANDA Infertility panel kifejlesztésével azonban a kutatások nem értek véget; 2021-ben elkezdjük fejleszteni a PANDA új, kiterjesztett változatát, a **PANDA Carrier**-t.

2022-ben kibővítettük a tesztelési portfóliónkat a legszéleskörűbb tesztel, **PANDA Exom**-mal. A teszt szinte minden olyan genetikai betegséget kiszűr, amelynek ismert genetikai oka van, így maximálisan csökkenti annak a kockázatát, hogy az utódok monogén betegséggel szülessenek.

Minden embernek **két másolata van ugyanabból a génből**. Egy az édesanyától, egy pedig az édesapától öröklődik.



A rejtett (ún. recesszív) genetikai betegségek esetében igaz, hogyha az egyik szülőtől valamilyen mutációt öröklünk, még mindig van egy másik, egészséges másolatunk. Ebben az esetben mi úgynevezett egészséges hordozók vagyunk. A probléma akkor merül fel, amikor a **mutációt hordozó gének mindkét másolata találkozik**.

Miért fontos ez a vizsgálat?

Mindenki hordozója kb. **2-10 monogénesen öröklődő** súlyos lefolyású **betegségnek**.

A leggyakoribb a cisztás fibrózis, spinális izomatrófia, szindrómamentes siketség, törékeny X-szindróma vagy a fenilketonuria.

Abban az esetben, ha az illető csak hordozó, a betegség nem nyilvánul meg. Amennyiben azonban családot tervezne a párjával, aki szintén hordozó, **25%-os kockázata van annak, hogy a születendő gyermek súlyos genetikai rendellenességgel fog megszületni.**

ANNAK ELLENÉRE, HOGY ELSŐ RÁNÉZÉSRE
MINDKETLEN EGÉSZSÉGESEK, ÖRÖKLETES
**GENETIKAI RENDELLENESÉG HORDOZÓI
LEHETNEK.**



PANDA Infertility

Alapvető genetikai vizsgálat, amely az 5 leggyakoribb genetikai betegség mellett más jelentős, termékenységet befolyásoló tényezőket és mutációkat vizsgál, amelyek hatással lehetnek a terhesség sikeres menetére.

KINEK JAVASOLT A VIZSGÁLAT?

- ✓ Azoknak a pároknak, akik szeretnének többet megtudni a genetikai egészségükről.
- ✓ Olyan párok számára, akik nem tudnak teherbe esni vagy ismételt vetéléseken estek át.

A szűrés nem csak olyan párok számára alkalmas, akik az asszisztált reprodukció segítségét veszik igénybe, hanem azon párok számára is, akik természetes úton szeretnének családot alapítani.

MIT TUD A PANDA INFERTILITY?

Képes kimutatni az 5 leggyakoribb ritka betegséget: **cisztás fibrózis, spinális izomatrófia, siketség, törékeny X-szindróma, fenilketonuria.** Továbbá olyan géneket is vizsgál, amelyek további információkkal szolgálnak a következőkről:

- ✓ férfi vagy női meddőség okai, a nő petefészkeinek esetleges válasza a hormonális stimulációra, az embrió beültetése utáni hormonpótló kezelés kockázatai
- ✓ a meddőség genetikai vagy a magzati fejlődés rendellenességeinek okai
- ✓ trombofília mutációkat





PANDA Carrier

A bővített PANDA teszt akár 110 leggyakoribb recesszíven öröklődő monogénes betegséget tud kimutatni azzal a céllal, hogy csökkentse az egészségügyi rendellenességgel rendelkező gyermek születését. Az Amerikai Orvos-Genetikai Társaság (ACMG) szerint ilyen jellegű kivizsgálás minden gyermeket tervező pár számára ajánlatos.

KINEK JAVASOLT A VIZSGÁLAT?

- ✓ Azoknak a pároknak, akik a lehető legtöbbet szeretnék megtudni a genetikai egészségükről.
- ✓ Olyan pároknak, akik családjában előfordult súlyos genetikai betegség.
- ✓ Minden párnak, akik most vagy a jövőben terveznék a családalapítást.

MIT TUD A PANDA CARRIER?

A közép-európai népességben kb. 1-2% monogénes betegségben szenvedő gyermek születik. A PANDA Carrier sem tudja teljesen kiküszöbölni ezt a rizikót, de jelentősen, akár 10-20-szorosára csökkentheti a kockázatot.

A PANDA Carrier segítségével diagnosztizálni lehet:

- ✓ a 110 leggyakoribb recesszíven öröklődő monogénes betegséget
- ✓ a meddőség genetikai vagy a magzati fejlődés rendellenességének okait
- ✓ a meddőség okait és kezelését
- ✓ trombofília mutációkat



PANDA Exom

A legszéleskörűbb vizsgálat, amelyet a pár recesszív mutációinak a kimutatására lehet alkalmazni. A vizsgálat szinte minden olyan betegséget képes kiszűrni, amelynek ismert genetikai oka van, így maximálisan csökkentheti az utódok monogénese betegségeinek kockázatát.

KINEK JAVASOLT A VIZSGÁLAT?

- ✓ A ritka betegségek szempontjából fokozottan veszélyeztetett pároknak – közép-európai etnikai kisebbségeknek, vérrokon kapcsolatban élő pároknak.
- ✓ Olyan pároknak, akik családjában a PANDA Carrier tesztel nem kimutatható súlyos genetikai rendellenesség fordul elő.
- ✓ Pároknak, akik maximálisan szeretnék csökkenteni a monogénese betegségben szenvedő gyermek születésének kockázatát. A teszt szinte az összes olyan gént vizsgálja, amely összefüggésbe hozható valamilyen ismert recesszíven öröklődő betegséggel.

MIT TUD A PANDA EXOM?

A PANDA Exom segítségével diagnosztizálni lehet:

- ✓ az összes olyan génmutációt, amely recesszíven öröklődő monogénese betegséget okoz (klinikai exom)
- ✓ a meddőség genetikai vagy a magzati fejlődés rendellenességeinek okait
- ✓ meddőség okait és kezelését
- ✓ trombofília mutációkat



Hogyan működik a vizsgálat?



4 hét

Mi derül ki az eredményből?

A vizsgálatok feltárják az **örökletes betegségekre** vonatkozó esetleges genetikai hajlamot, a veleszületett vetélési hajlamot és lehetővé teszik az embrió fejlődésének előrejelzését is. Ha Önnek többször előfordult már vetélés és az orvosai nem tudják kideríteni annak pontos okát, akkor nálunk nem csak választ, de megoldást is kaphat. A PANDA teszt asszisztált reprodukcióban résztvevő párok számára is nagy segítség.

Az eredmények ugyanis egyedülálló információkat nyújtanak a nők és a férfiak meddőségi okairól, a nő petefészkeinek esetleges válaszárol a hormonális stimulációra vagy az embrió beültetése utáni hormonális szubsztitúciós kezelés kockázatairól. Az asszisztált reprodukciós módszerek alkalmazásával a kezelést még inkább **személyre szabottabbá** tehetjük.

A PARTNEREK LEGGYAKRABBAN SAJNOS
CSAK A BETEG UTÓDOK SZÜLETÉSE UTÁN
SZEREZNEK TUDOMÁST A GENETIKAI
ÁLLAPUTOKRÓL.

Leggyakoribb kérdések

MI A KÜLÖNBSÉG A PANDA VIZSGÁLATOK KÖZÖTT?

Minden PANDA teszt prediktív vizsgálat, amelyet családtervezés előtt végeznek el. A **PANDA Infertility** egy alap genetikai kompatibilitás teszt, amely lehetővé teszi a mi népességünkben előforduló 5 leggyakoribb ritka betegség kivizsgálását. Ennek a kibővített változata a **PANDA Carrier**, amely a 110 leggyakoribb recesszíven öröklődő monogénés betegséget diagnosztizálja. A **PANDA Exom** a legszéleskörűbb vizsgálat, amelyet a pár rejtetten öröklődő mutációinak a kimutatására lehet felajánlani.

CSUPÁN EGYIKÜNK VOLT A TESZTEN, MOST MÁR CSALÁDOT SZERETNÉNK ALAPÍTANI. MI A TEENDŐ?

Igen. Még abban az esetben is, ha a vizsgálat ugyanolyan génmutációt mutat ki az Ön és partnere esetében, van lehetőségük arra, hogy egészséges gyermekük szülessen. Erre szolgál az embriók preimplantációs genetikai kivizsgálása. Ez a vizsgálat az asszisztált reprodukciós módszerek része, és lehetővé teszi ez egészséges embrió kiválasztását. Az anya méhébe így genetikai terheléstől mentes, mutáns génekkel nem rendelkező embrió kerül beültetésre. Alternatív megoldás lehet még a prenatális tesztelés, de abban az esetben fennáll a kockázata annak, hogy rendellenesség miatt a terhességet meg kell szakítani.

Amennyiben az derül ki, hogy Ön nem hordozója semmilyen mutációnak, a partner kivizsgálása ebben az esetben nem szükséges. Ellenkező esetben a családtervezés előtt ajánlatos kivizsgáltatni a partnerét is. A párok kompatibilitása utólag is elvégezhető.

MINDKETTŐNK UGYANANNAK A MUTÁCIÓNAK A HORDOZÓJA. VAN MÉG ESÉLYÜNK ARRA, HOGY EGÉSZSÉGES GYERMEKÜNK SZÜLESSEN?

re p r o m e d a

+420 545 212 212

brno@repromeda.cz

+420 553 611 611

ostrava@repromeda.cz

www.repromeda.hu

