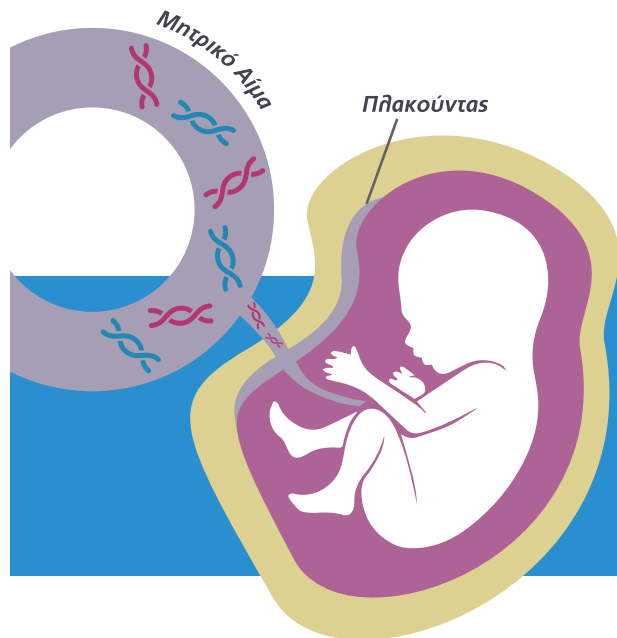




 GeneSafeTM

Το πρώτο μη επεμβατικό προγεννητικό τεστ
το οποίο ανιχνεύει
μονογονιδιακές κληρονομικές ασθένειες



Το **GeneSafe™** αποτελεί την εξέλιξη του μη επεμβατικού προγεννητικού τεστ (NIPT)



Μητρικό DNA



Εμβρυϊκό DNA

Το NIPT μέχρι σήμερα ήταν γνωστό ότι μπορούσε να ανιχνεύσει αριθμητικές ανωμαλίες των χρωμοσωμάτων, εξετάζοντας το ελεύθερο εμβρυϊκό DNA που κυκλοφορεί στο αίμα της μητέρας.

Σήμερα εξετάζοντας το ελεύθερο εμβρυϊκό DNA μπορούμε ακόμα από πολύ νωρίς, από την **10 εβδομάδα** της κύησης, να ανιχνεύσουμε στο έμβρυο σοβαρές κληρονομικές ασθένειες.

Το **GeneSafe™** προσφέρεται για την ανίχνευση μονογονιδιακών ασθενειών του εμβρύου.

Προσφέρει 3 επίπεδα ελέγχου:



Το τεστ αυτό ελέγχει πέντε συχνές ασθένειες, οι οποίες κληρονομούνται με τον υπολειπόμενο χαρακτήρα: την κυστική ίνωση, την β-θαλασσαιμία, τη δρεπανοκυτταρική αναιμία, την αυτοσωματική υπολειπόμενη κώφωση τύπου 1A και την κώφωση τύπου 1B. Τα γονίδια τα οποία εξετάζονται είναι τα **CFTR**, **CX26 (GJB2)**, **CX30 (GJB6)** και **HBB**. Οι ανωτέρω κληρονομούμενες ασθένειες είναι οι πιο συχνές στη χώρα μας.



Το τεστ αυτό εξετάζει 44 σοβαρές γενετικές ασθένειες οι οποίες οφείλονται σε αυτόματες (de novo) μεταλλάξεις 25 γονιδίων. Τα γονίδια που εξετάζει είναι τα **ASXL1**, **BRAF**, **CBL**, **CHD7**, **COL1A1**, **COL1A2**, **COL2A1**, **FGFR2**, **FGFR3**, **HDAC8**, **JAG1**, **KRAS**, **MAP2K1**, **MAP2K2**, **MECP2**, **NIPBL**, **NRAS**, **NSD1**, **PTPN11**, **RAF1**, **RIT1**, **SETBP1**, **SHOC2**, **SIX3**, **SOS1**.



Το τεστ αυτό αποτελεί συνδυασμό του GeneSafe™ Inherited και του GeneSafe™ De novo. Προσφέρει πληρέστερο έλεγχο του εμβρύου ο οποίος αφορά κληρονομικές και αυτόματες μεταλλάξεις.



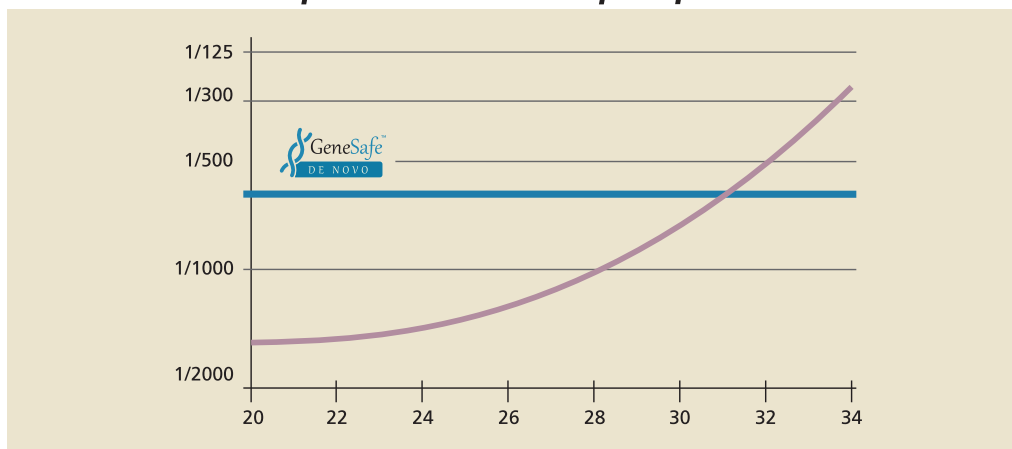
Το *GeneSafe™ DE NOVO* αναγνωρίζει ασθένειες οι οποίες δεν ανιχνεύονται με τα κλασικά προγεννητικά τεστ

Πίνακας ασθενειών οι οποίες ανιχνεύονται με το *GeneSafe™ DE NOVO*

Γονίδιο	Ονομασία συνδρόμου	Γονίδιο	Ονομασία συνδρόμου
JAG1	Alagille syndrome	COL2A1	Αχονδρογένεση τύπου II ή Υποχονδρογένεση
CHD7	CHARGE syndrome		Αχονδροπλασία
HDAC8	Cornelia de Lange syndrome 5		CATSHL syndrome
NIPBL	Cornelia de Lange syndrome 1		Crouzon syndrome with acanthosis nigricans
MECP2	Rett syndrome	FGFR3	Υποχονδροπλασία
NSD1	Sotos syndrome 1		Muenke syndrome
ASXL1	Bohring-Optiz syndrome		Thanatophoric dysplasia, type I
SETBP1	Schinz-Giedion syndrome		Thanatophoric dysplasia, type II
SIX3	Holoprosencephaly		Ehlers-Danlos syndrome, classic
	Σύνδρομο Noonan	COL1A1	Ehlers-Danlos syndrome, type VIIA
BRAF	Cardiofaciocutaneous syndrome 1		Ατελής οστεογένεση, type I, II, III, IV
CBL	Noonan syndrome-like disorder with or without juvenile myelomonocytic leukemia (NSLL)		Ehlers-Danlos syndrome, cardiac valvular form
KRAS	Noonan syndrome / cancers	COL1A2	Ehlers-Danlos syndrome, type VIIB
MAP2K1	Cardiofaciocutaneous syndrome 3		Ατελής οστεογένεση, type II, III, IV
MAP2K2	Cardiofaciocutaneous syndrome 4		Σύνδρομο Κρανιοσυνόστωσης
NRAS	Noonan syndrome 6 / cancers		Antley-Bixler syndrome without genital anomalies or disordered steroidogenesis
PTPN11	Noonan syndrome 1 / LEOPARD syndrome / canvers		Apert syndrome
PTPN11	Juvenile myelomonocytic leukemia (JMML)		Crouzon syndrome
RAF1	Noonan syndrome 5 / LEOPARD syndrome 2	FGFR2	Jackson-Weiss syndrome
RIT1	Noonan syndrome 8		Pfeiffer syndrome type 1
SHOC2	Noonan syndrome-like disorder with loose anagen hair		Pfeiffer syndrome type 2
SOS1	Noonan syndrome 4		Pfeiffer syndrome type 3

Το τεστ αυτό ανιχνεύει αυτόματες (μη κληρονομούμενες) μεταλλάξεις 25 γονιδίων, οι οποίες προκαλούν 44 διαφορετικές ασθένειες. Οι ασθένειες αυτές εμφανίζονται στο έμβρυο χωρίς να υπάρχει ιστορικό στην οικογένεια και ανιχνεύονται μετά τη γέννηση του. Δεν υπάρχει άλλος τρόπος έγκαιρης ανίχνευσης, δεδομένου ότι και οι δύο γονείς είναι υγιείς. Τα γονίδια που ανιχνεύονται προκαλούν μυοσκελετικές ασθένειες, συγγενείς καρδιοπάθειες, αυτισμό, επιληψία, πνευματική καθυστέρηση.

Το **GeneSafe™ DE NOVO** ελέγχει ασθένειες οι οποίες δεν σχετίζονται με την ηλικία της μητέρας



Όλες οι μητέρες ανεξαρτήτως ηλικίας έχουν τις ίδιες πιθανότητες να φέρουν στον κόσμο παιδιά με μια εκ των ανωτέρω παθολογικών καταστάσεων. Αν και η συχνότητα εμφάνισης της κάθε μίας εκ των ανωτέρω παθολογικών καταστάσεων είναι μικρή, συνολικά 1/600 γεννήσεις, το ποσοστό αυτό είναι παρόμοιο με τη συχνότητα εμφάνισης του συνδρόμου Down σε μητέρες μικρής ηλικίας.

Το **GeneSafe™ DE NOVO** μπορεί να αναγνωρίζει καταστάσεις οι οποίες δεν μπορούν να ανιχνευτούν με άλλο τρόπο παρά μόνο μετά τη γέννηση και την εμφάνιση της ασθένειας.



Η υπερηχογραφική εξέταση του εμβρύου, ιδίως του πρώτου τριμήνου, δεν ανιχνεύει καμία εκ των ανωτέρω αναφερομένων ασθενειών ή θέτει την υποψία κάποιων εξ αυτών μετά το τέλος του δεύτερου/τρίτου τριμήνου, οπότε η αμνιοπαρακέντηση θεωρείται απαραίτητη. Στις περισσότερες των περιπτώσεων η διάγνωση γίνεται μετά την γέννηση και την εμφάνιση των συμπτωμάτων.

Το **DE NOVO** ανιχνεύει γενετικές βλάβες για τις οποίες ευθύνεται η αυξημένη ηλικία του πατέρα



Ενώ τα κλασικά NIPT τεστ ανιχνεύουν ασθένειες οι οποίες σχετίζονται με την ηλικία της μητέρας, όπως το σύνδρομο Down, το **Genesafe DE NOVO** ελέγχει ασθένειες οι οποίες σχετίζονται με την αυξημένη ηλικία του πατέρα.

Πατέρες ηλικίας μεγαλύτερης των 40 ετών, λόγω μεταλλάξεων που συμβαίνουν κατά την σπερματογένεση, έχουν μεγαλύτερο κίνδυνο να φέρουν στον κόσμο παιδιά με αχονδροπλασία, σύνδρομο Apert, σύνδρομο Crouzen, σύνδρομο Pfeiffer, ατελή οστεογένεση κ. α.

Οι μεταλλάξεις αυτές συσσωρεύονται και δεν μπορούν να διορθωθούν όσο αυξάνεται η ηλικία του πατέρα. Έτσι το τεστ αυτό προσφέρει σημαντική βοήθεια σε ζευγάρια μεγαλύτερης ηλικίας.

Το **δίνει ακριβή αποτελέσματα**

Παθολογική/πιθανή παθολογική ανίχνευση μετάλλαξης/ων



Το αποτέλεσμα αυτό σημαίνει ανίχνευση μίας ή περισσότερων μεταλλάξεων σε ένα ή περισσότερα γονίδια. Μητέρα με θετικό εύρημα θα πρέπει να προχωρήσει σε επεμβατικό τεστ με βιοψία τροφοβλάστης ή αμνιοπαρακέντηση πριν λάβει οποιαδήποτε απόφαση σχετικά με την τύχη της κύησης της. Στο αποτέλεσμα αναφέρονται μόνο παθολογικές/πιθανόν παθολογικές μεταλλάξεις.

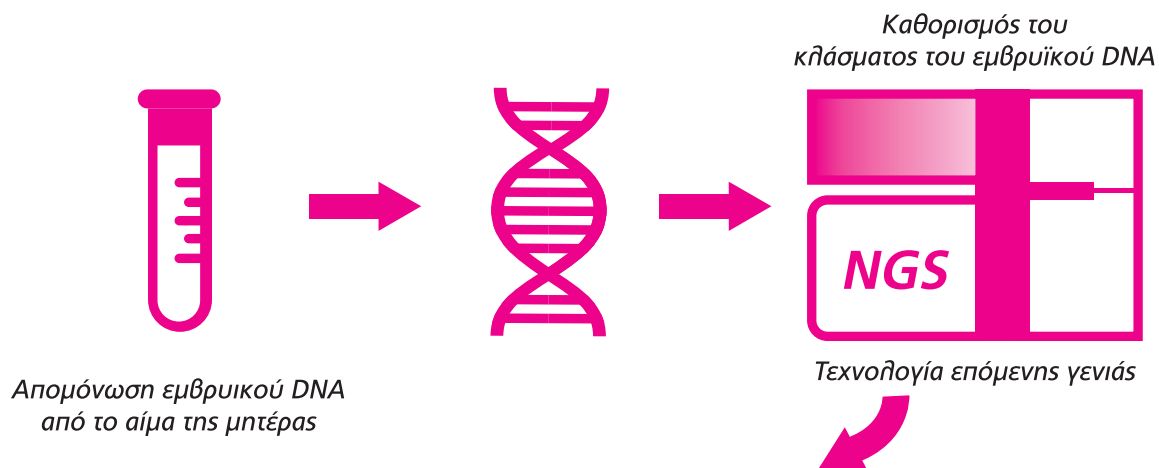
Μη παθολογική/πιθανόν παθολογική ανίχνευση μετάλλαξης/ων

ΑΡΝΗΤΙΚΟ

Το αποτέλεσμα αυτό σημαίνει ότι δεν ανιχνεύτηκε καμία μετάλλαξη στα υπό εξέταση γονίδια. Αρνητικό αποτέλεσμα σημαίνει ότι υπάρχει πολύ μικρή πιθανότητα το έμβρυο να φέρει μετάλλαξη στα υπό εξέταση γονίδια, χωρίς βέβαια να θεωρηθεί ως δεδομένο ότι το έμβρυο είναι απόλυτα υγιές.



Η επαναστατική μέθοδος μοριακής ανάλυσης με τη χρήση καινοτόμου τεχνολογίας



ΑΝΑΛΥΣΗ ΤΩΝ ΜΕΤΑΛΛΑΞΕΩΝ ΣΤΟ ΕΜΒΡΥΙΚΟ ΚΛΑΣΜΑ ΤΟΥ DNA

Αναγνώριση των DE NOVO μεταλλάξεων με την χρήση προηγμένης βιοπληροφορικής ανάλυσης

Το GeneSafe™ προσφέρει:

Υψηλή ανάλυση > 550X

HD

Ευαισθησία και ειδικότητα > 99%



Αξιοπιστία με όριο κλάσματος DNA το 2%



Αδυναμία έκδοσης αποτελέσματος < 1%



Απλό στη διαδικασία: Λήψη 8-10ml αίματος από τη μητέρα μετά τη 10η εβδομάδα της κύησης



Ασφαλές: Μην επεμβατικό τεστ, δεν προκαλεί κίνδυνο για τη μητέρα και το έμβρυο



Αξιόπιστο: Η ευαισθησία και η ειδικότητα του είναι >99%



Χρόνος έκδοσης αποτελεσμάτων: 10 ημέρες μετά την αιμοληψία



Ενδείξεις του GeneSafe™

Συστήνεται σε γονείς οι οποίοι έχουν τουλάχιστον ένα εκ των παρακάτω κριτηρίων:

- Πατέρας ηλικίας μεγαλύτερης των 40 ετών
- Παθολογικά ευρήματα στους υπερήχους
- Γονείς οι οποίοι δεν επιθυμούν να προχωρήσουν σε επεμβατικές μεθόδους προγεννητικού ελέγχου
- Γονείς με ιστορικό κληρονομικών ασθενειών

Το τεστ ενδείκνυται για:

- Μονήρεις και δίδυμες κυήσεις
- Κυήσεις προερχόμενες από εξωσωματική γονιμοποίηση
- Κυήσεις από παρένθετες μητέρες ή δότριες ωαρίων

3 βήματα που πρέπει να ακολουθήσετε:

1

Λήψη 8-10ml αίματος από τη μητέρα μετά τη 10η εβδομάδα.
Η αιμοληψία γίνεται στα εργαστήρια της **Biohellenika** ή μπορεί το κιτ να αποσταλεί στη διεύθυνσή σας για να κάνετε εσείς την αιμοληψία και στη συνέχεια να επιστραφεί στην εταιρεία.

2

Συμπλήρωση της αίτησης με τις απαραίτητες πληροφορίες

3

Λήψη των αποτελεσμάτων εντός **10 ημερών**

▶ Η εταιρεία διαθέτει ιατρική ομάδα η οποία θα σας δώσει γενετική καθοδήγηση, εφ' όσον χρειαστεί.

▶ Το τεστ παρέχεται δωρεάν στις περιπτώσεις αδυναμίας έκδοσης αποτελέσματος



Θεσσαλονίκη

Γραφεία - Εργαστήρια

Λεωφ. Γεωργικής Σχολής 65, 57001

Τηλ: +30 2310 474 282/474 284

Email: info@biohellenika.gr

(0030) 6944 677 746

Αθήνα / Πελοπόννησος

Γραφεία

Υμηττού 63 & Φορμίωνος, 16121

Τηλ: +30 210 77 08 882

Email: athens@biohellenika.gr

τηλ: (0030) 6974 729 820

Θεσσαλία: τηλ 6973 984 260

Ήπειρος / Κέρκυρα / Πάτρα: τηλ 6978 483 170

Ηράκλειο / Ρέθυμνο / Λασιθί / Δωδεκάνησα: τηλ 6970 803 497

Χανιά: Τζανακάκη 40-42 γραφείο Α6, τηλ: 28210 58758, 6976 977 384, 6945 750 933

Επιστημονική διεύθυνση:

Κ. Κουζή MD, PhD Καθηγήτρια Ιστολογίας -
Εμβρυολογίας Ιατρικής Σχολής ΑΠΘ

Τηλ: +30 6944 677 746

Γ. Κολιάκος MD, PhD, Καθηγητής Βιοχημείας Ιατρικής Σχολής ΑΠΘ

www.biohellenika.gr

*Το τεστ πραγματοποιείται στα εργαστήρια της GENOMA στην Ιταλία,
τα οποία βρίσκονται στη Ρώμη και στο Μιλάνο*

*Η GENOMA λειτουργεί 20 χρόνια και έχει πραγματοποιήσει πάνω
από 20.000 τεστ.*

*Διαθέτει εξειδικευμένους συμβούλους για γενετική καθοδήγηση
και επίλυση σύνθετων προβλημάτων.*

