

CF & SMA Carrier

Zbadaj, czy jesteś nosicielem
wariantu genu odpowiedzialnego
za mukowiscydozę i rdzeniowy
zanik mięśni



Test CF & SMA Carrier to test przesiewowy na nosicielstwo, który sprawdza, czy matka jest nosicielką określonych genów mukowiscydozy lub rdzeniowego zaniku mięśni. Są to recesywne zaburzenia dziedziczne, które mogą zostać przekazane jej dziecku, jeśli oboje rodzice są nosicielami tego samego wariantu genu.

Czym jest badanie nosicielstwa?

Badanie nosicielstwa to test genetyczny, który identyfikuje, czy dana osoba jest nosicielem wariantu genu zaburzenia dziedzicznego recesywnie. Nosiciele zazwyczaj nie wykazują objawów, ale mogą przekazać wariant genu swoim dzieciom. Wiele osób nie zdaje sobie sprawy, że są nosicielami genu recesywnego, dopóki nie urodzi im się dziecko z danymi zaburzeniem. Każdy z nas jest nosicielem średnio pięciu lub więcej genów recesywnych, które mogą powodować choroby genetyczne. Jeśli oboje rodzice są nosicielami tego samego schorzenia, istnieje 25% szans, że ich dziecko odziedziczy to zaburzenie.

Test CF & SMA Carrier jest dostępny wyłącznie jako rozszerzenie testu NIFTY by GenePlanet*.

**Dostępne dla wszystkich pakietów z wyjątkiem Premium.*

Dla kogo jest przeznaczony?

CF & SMA Carrier przeznaczony jest dla wszystkich kobiet w ciąży, które chcą dowiedzieć się, czy są nosicielkami któregośkolwiek z testowanych wariantów genu wchodzących w skład panelu.

Czym jest mukowiscydoza?

Mukowiscydoza (CF) jest jedną z najczęstszych chorób dziedzicznych u dzieci i młodych dorosłych. Wpływa na układ oddechowy, pokarmowy i rozrodczy oraz ma tendencję do pogarszania się stanu pacjenta z wiekiem. CF jest spowodowana przez patogenne warianty genu CFTR, które zakłócają cyrkulację soli i wody w komórkach. Prowadzi to do gromadzenia się gęstego, lepkiego śluzu w narządach, takich jak płuca i układ pokarmowy, co utrudnia oddychanie i trawienie pokarmu. Podczas gdy niektóre osoby mają łagodne objawy, ciężkie przypadki mogą w dzieciństwie zagrażać życiu. Obecnie leczenie pozwala osobom z CF żyć średnio 50 lat.

Okolo 1 na 25 osób pochodzenia kaukaskiego jest nosicielem mukowiscydozy. Częstotliwość ta różni się w zależności od pochodzenia etnicznego.

Czym jest rdzeniowy zanik mięśni?

Rdzeniowy zanik mięśni (SMA) to choroba genetyczna, która atakuje nerwy kontrolujące ruchy dowolne. Jest spowodowana przez patogenne zmiany w genie SMN1, które w konsekwencji zakłócają sygnały nerwowe do mięśni, co prowadzi do ich osłabienia i utraty tkanki. Utrudnia to poruszanie się, chodzenie, oddychanie i połykanie. Najczęstsza postać dotyka niemowlęta i może być śmiertelna w wieku 2-4 lat, chociaż niektóre postaci pojawiają się później, umożliwiając przeżycie do wieku dorosłego.

Okolo 1 na 40 osób pochodzenia kaukaskiego jest nosicielem SMA. Częstotliwość ta różni się w zależności od pochodzenia etnicznego.

Jak działa test?

- CF & SMA Carrier wykonuje się z tej **samej próbki krwi**, co standardowy test NIFTY by GenePlanet.
- Badanie można wykonać od **10-go tygodnia** ciąży.
- Metoda ta jest dostępna w przypadku **ciężcy pojedynczej, bliźniaczej i zapłodnienia in vitro** (nie jest dostępna w przypadku ciąży z wykorzystaniem komórki jajowej dawczyni).
- Otrzymasz oddzielny raport dotyczący analizy CF & SMA Carrier. **Raport wskaże, czy jesteś nosicielem testowanych wariantów genu związanych z CF i SMA, czy nie.**