

**A MONOGEN prenatális vizsgálatról**

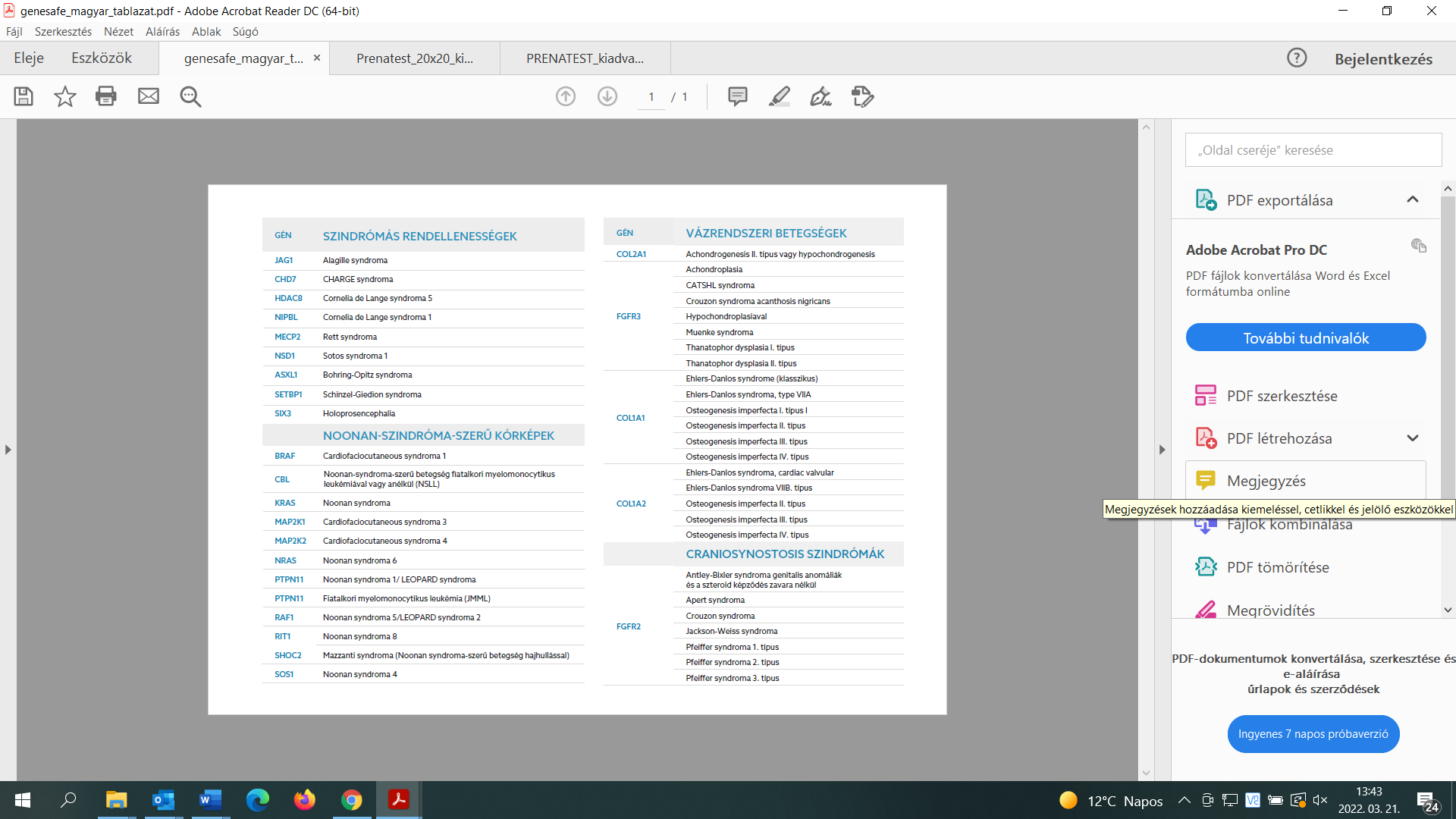
Az anyai vérben szabadon keringő magzati eredetű DNS molekuláris genetikai vizsgálatának fejlődésével lehetővé vált, hogy a számbeli és szerkezeti kromoszómaeltéréseken túl a génekben előforduló hibák, illetve mutációk is kimutathatóak. A MONOGEN prenatális teszt az ilyen, egy gén eltérésére visszavezethető betegségeket, vagyis a monogénes rendellenességeket vizsgálja.

**A MONOGEN prenatális vizsgálat a magzatban nem örökletes úton, újonnan kialakuló 44 súlyos genetikai betegséget vizsgál.**

A **MONOGEN** prenatális vizsgálat a magzat 25 fontos génjében, nem örökletes úton, újonnan kialakuló, 44 genetikai betegséget vizsgál, melyek mindegyike súlyos klinikai tünetekkel jár a megszületést követően, mint a csontvázrendszer fejlődésének rendellenességei, szív-fejlődési rendellenességek és összetett fejlődési szindrómák. A vizsgált genetikai betegségek gyakran együtt járnak az idegrendszer fejlődési zavaraival és olyan idegrendszeri tünetekkel, mint az értelmi fogyatékosság, az epilepszia vagy az autizmus. Egyes esetekben különböző, domináns Mendeli öröklésmenetet mutató rendellenességeket, mint a Schinzel-szindróma vagy a Bohring-Opitz szindróma is vizsgál a szűrőteszt.

**A MONOGEN által vizsgált** rendellenességek előfordulása önmagában viszonylag ritka, azonban ezek összesített gyakorisága a Down-szindrómáéhoz hasonló (~1/300 – 1/600).

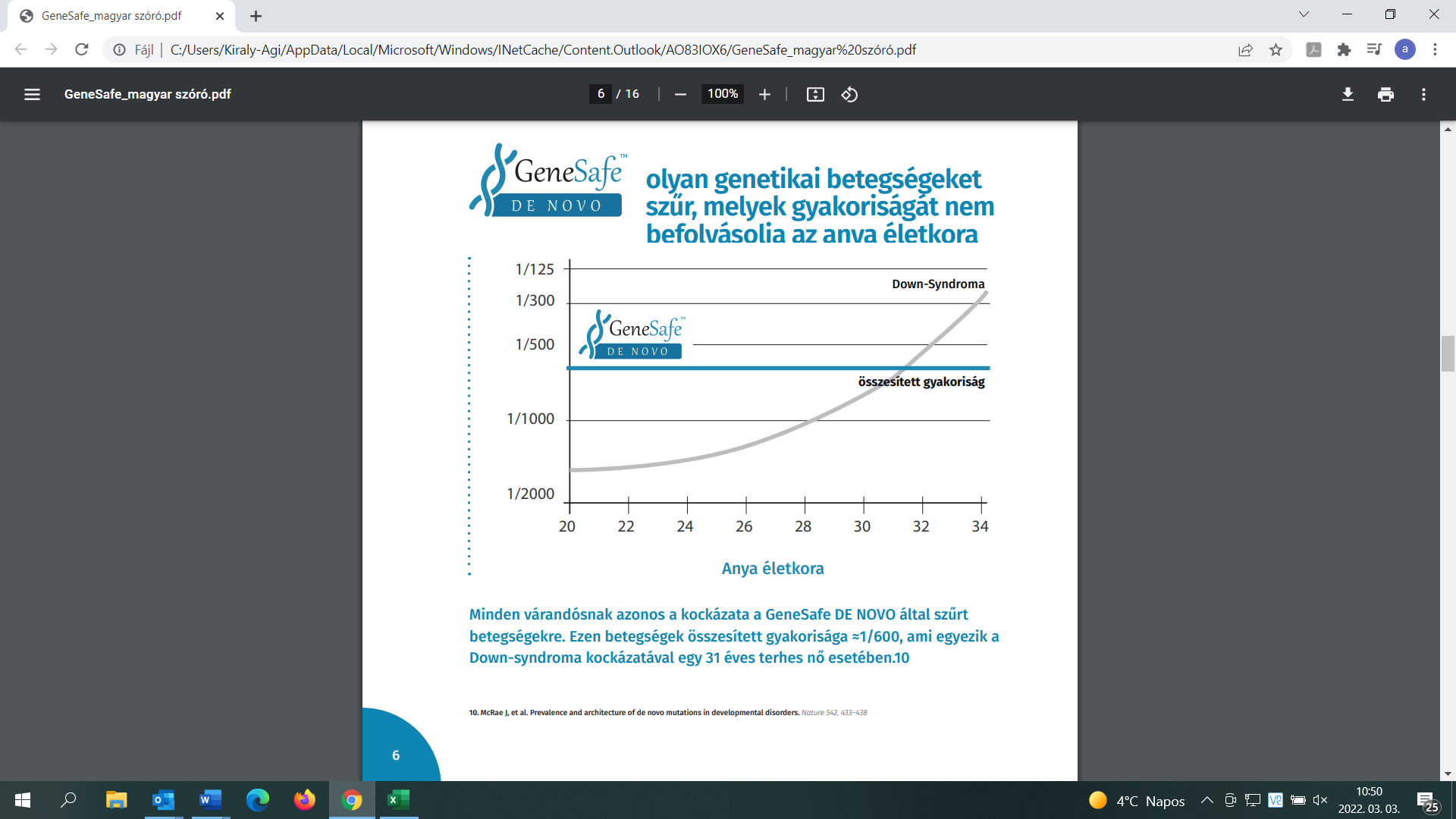
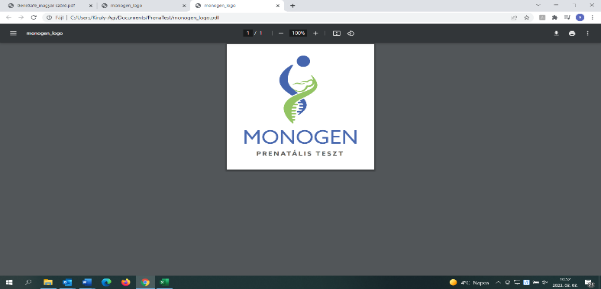
**A MONOGEN által vizsgálat gének és ahhoz tartozó betegségek**



A **MONOGEN** által vizsgált rendellenességek sokszor a magzati korban nem ismerhetőek fel, mert vagy nem járnak ultrahangeltéréssel vagy az ultrahangeltérés csak későn, a terhesség III. trimeszterében válik láthatóvá. Ezek a ritka betegségek így jellemzően a megszületést követően kerülnek felismerésre. Ráadásul a rendellenességek ezen csoportjának esetében, a családi kórtörténet nem alkalmazható a kockázat előrejelzésére, mert a vizsgált genetikai eltérések nem a szülőktől örökölten alakulnak ki a magzatban, mint amelyet az ORIGIN hordozóság szűrés képes kimutatni, hanem az újonnan előforduló genetikai mutációk állnak a betegségek hátterében. Sok esetben, az ilyen rendellenességek hátterében az előrehaladott apai életkor áll. Az Achondroplasia előfordulása például 8-szor nagyobb az idősebb korú apák gyermekeiben, de a Pfeiffer-szindróma, Crouzon-szindróma, az Apert-szindróma, a thanatophor törpeség és az osteogenesis imperfecta esetében is összefüggést találtak a rendellenesség gyakorisága és az apai növekedése között. Ennek magyarázata , hogy az ilyen magzati rendellenességek hátterében általában olyan géneltérések (mutációk) állnak, amelyek az ondóképződés során alakulnak ki.

**A MONOGEN által vizsgált genetikai betegségek kialakulásának valószínűsége az anyai életkorral nincs összefüggésben, azonban az apai életkornak ebben a rendellenességcsoportban van jelentősége. A megfigyelések szerint az apai életkor előrehaladtával a monogénes rendellenességek előfordulása növekszik, mely jelenség az ondósejtképződés (spermatogenesis) során bekövetkező hibákkal magyarázható.**

.



**Kinek javasolt a MONOGEN vizsgálat?**

A MONOGEN vizsgálat a következő esetekben javasolható:

* emelkedett apai életkor (> 40 év),
* monogénes rendellenességekre utaló ultrahangos eltérések láthatók (bár a MONOGEN által szűrt rendellenességek gyakran nem járnak ultrahangeltéréssel)
* a páciensnél vagy családjánál magasabb kockázat áll fenn a teszt által vizsgált genetikai betegségekre

A vizsgálat elvégezhető ikerterhesség esetén, illetve lombik programmal (akár petesejt donációval) fogant magzat esetében is.

A vizsgálat szenzitivitása és specificitása 99%-nál magasabb a validáció alapján.

**Eredmény kimenetele:**

+ POZITÍV

Ebben az esetben a vizsgálat patogén / valószínűleg patogén mutációt azonosított. Ekkor a teszt valamelyik vizsgált génben ismert, betegséget okozó vagy valószínűleg betegséget okozó elváltozást talált. Pozitív eredményt minden esetben genetikai tanácsadás keretein belül kell átbeszélni. A mutációval kapcsolatos klinikai döntéshozatal előtt a MONOGEN pozitív eredményt minden esetben invazív diagnosztikus vizsgálattal (lepényszövet-mintavétel, magzatvíz-mintavétel) kell megerősíteni.

– NEGATÍV

Ebben az esetben a vizsgálat nem talált klinikai jelentőséggel bíró mutációt. Az eredmény azt mutatja, hogy a MONOGEN által vizsgált genetikai rendellenességek kialakulásának kockázata rendkívül alacsony.