

**ORIGIN HORDOZÓSÁG SZŰRÉS**

**A hordozóság szűrő géndiagnosztikai tesztek a születendő gyermek genetikailag öröklött betegségeinek kiszűrését és megelőzését biztosítják**, tehát elsősorban családot tervező vagy a várandósság még korai szakaszában lévő párok számára javasoltak.

Az Amerikai Szülészeti és Nőgyógyászati Társaság (American Congress of Obstetricians and Gynecologists) és az Amerikai Genetikai és Genomikai Társaság (American College of Medical Genetics and Genomics) minden gyermeket tervező vagy már gyermeket váró pár számára ajánlja a hordozóságszűrő genetikai tesztet.

Az ORIGIN hordozóságszűrés jelentősége igen nagy, mivel a genetikai betegségek a gyermekkori halálozások egyik vezető okai, ebben a korcsoportban az összes halálozás 20-30%-át adják. Sajnos ezek a kórállapotok súlyos betegségek lévén nagy terhet rónak az érintett családra.

Felmerülhet a kérdés miben különbözik az ORIGIN hordozóságszűrés a PrenaTest®? Míg a PrenaTest® elsősorban kromoszomális nagyságrendű és többnyire a fogantatás során újonnan kialakuló rendellenességeket vizsgál addig az ORIGIN hordozóságszűrés a molekuláris szintű, öröklött, rejtett formában hordozott rendellenességekre fokuszál. A kettő teszt együttes alkalmazásával biztosítható a legoptimálisabb genetikai prevevenció.

Amennyiben még a teherbeesés előtt az ORIGIN hordozóságszűrő vizsgálatot kérik, megvan a lehetősége, hogy a vizsgálatot, első lépésben csak a szülőpár egyik tagjánál (édesanya) végezzük el. Ebben az esetben csak kiszűrt hordozóság esetén lépünk tovább az édesapa vizsgálatával (bár a legtöbb esetben az édesapa vizsgálata is szükségessé válik). Már fennálló várandóság esetén a szülőpár párhuzamos vizsgálatát javasoljuk. Ezt a tesztet a 15. terhességi hétig lehet kérni, de legoptimálisabb esetben már a családtervezés fázisában elindul a vizsgálat.

A géndiagnosztikai vizsgálat során egyrészt olyan úgynevezett autoszomális recesszív betegségek szűrése történik, melyeket a leendő szülők külön-külön akár egész életükön át tünetmentesen hordozhatnak, de azonos kóros gének hordozósága esetén közös gyermekük nagy valószínűséggel (25%) beteg lesz. Ezeket a teszteket tehát mindkét szülőnél ajánlott elvégezni, csak olyan esetben elégedhetünk meg csak az édesanya tesztelésével, ha esetében egyáltalán nem találtunk hordozóságot a több mint 400 vizsgált gén egyikében sem, de erre kevés az esély.

Másrészt olyan, csak nők által hordozott (X kromoszómához kötött) betegségek szűrése is megtörténik, amelyek fiúgyermek esetén jelenthetnek kiemelt kockázatot (50%) az újszülöttre nézve. Ilyen betegségek jelenlétére néhány esetben már a családfa elemzése alapján is lehet következtetni.

Harmadrészt ritkán előfordulhat, hogy olyan genetikai eltérés kerül azonosításra, melynek a vizsgálatot kérő szülőpár szempontjából is van jelentősége. Ilyen esetekben a teszt elvégzése a szülők számára is egészségnyereséggel járhat, az esetlegesen alkalmazható prevenciós lehetőségek miatt.

Az ORIGIN Hordozóság szűrés során összességében több mint 300 genetikai betegség diagnosztikai vizsgálatra van lehetőség. Ennek eredménye már nem változik a szülők élete folyamán, így a tesztet egy párnak nem kell minden várandósság esetén elvégezni, hanem elég egyszer.

Az elvégzett ORIGIN hordozóságszűrő teszt tehát segít kiszűrni a magas kockázatú szülőpárokat. Amennyiben az ORIGIN hordozóságszűrés során magas kockázat kerül a szülőpár esetén azonosításra a születendő utód vizsgálatát a New Era Genetics ingyen biztosítja.

**Melyek a legfontosabb vizsgált betegségtípusok?**

* **Cisztás fibrózis (CF)**

Az egyik leggyakoribb, súlyos, elsősorban a tüdőt és bélrendszert érintő genetikai betegség. A külső elválasztású mirigyek klorid csatornáinak hibája következtében alakul ki a betegség, mely légzészavarral, gyakori fertőzésekkel és emésztési zavarral jár.

*Hordozósági arány 1 a 25-ből.*

*Autoszomális recesszív betegség.*

* **Spinalis muscularis atrophia (SMA)**

Gerincvelői eredetű izomsorvadás, a leggyakoribb gyermekkori ideg-izombetegség. A mozgató idegek sorvadása miatt a betegség bénulással, majd légzészavarral jár. A spinális muszkuláris atrófia sokaknak ismerős lehet „a 700 millió Forintos gyógyszer” kapcsán, mely egy új génterápiás módszer, mely a betegség tüneteit igyekszik enyhíteni.

*Hordozósági arány 1 a 40-ből.*

*Autoszomális recesszív betegség.*

* **Autoszomális recesszív policisztás vesebetegség**

A vese egyik leggyakoribb örökletes betegsége, mely már kora gyermekkorban kialakuló veseelégtelenséggel jár a vesékben található számos ciszta miatt.

*Hordozósági arány 1 a 70-ből.*

Autoszomális recesszív betegség.

* ***Fragilis X szindróma***

Az autizmus leggyakoribb genetikai oka, de számos egyéb tünete is van, mint például mentális retardáció, megnagyobbodott herék, diszmorf jegyek. Ezen felül a hordozó nőknél is lehet gyermekkori viselkedészavar kiváltóoka, illetve később állhat meddőség és kézremegéssel járó szindróma hátterében.

*Hordozósági arány 1 a 180-ból* *(egyes populációkban 1 a 58-ból).*

*X kromoszómához kötött betegség.*

* ***Duchenne-féle izomdystrophia***

A leggyakoribb gyermekkori indulású súlyos izombetegség, a disztrofin nevű izomfehérje károsodását okozza. Tipikus esetben a fiú utód esetén járászavart, folyamatosan fokozódó izomgyengeséget, majd légzészavart okoz.

*Hordozósági arány 1 a 667-ből.*

*X* *kromoszómához kötött betegség.*

* **Pompe-kór**

A Pompe-kór egy glikogén tárolási betegség, melynek gyermek és felnőttkori indulású formái is vannak. A gyermekkori, súlyosabb formában a vázizom érintettsége mellett a szívizom érintettsége is jellemző, míg felnőtt korban a vázizmok érintettsége a jellemző elsősorban.

*Hordozósági arány 1 a 100-ból.*

*Autoszomális recesszív betegség.*

* **Wilson-kór**

A Wilson-kór a rézanyagcsere zavara miatt jön létre, elsősorban az agyat és májat érinti, de egyes esetekben a szem vizsgálata által is észrevehető. Gyermekkori és felnőttkori indulású formái is léteznek.

*Hordozósági arány 1 a 90-ből.*

*Autoszomális recesszív betegség.*

* **Tay-Sachs betegség**

Súlyos máj-, agy-, szem- és halláskárosodással járó betegség, amiben legtöbb esetben 1 éves kor előtt jelennek meg a tünetek és innentől kezdve folyamatos progresszió észlelhető.

*Hordozósági arány 1 a 180-ból (egyes populációkban 1 a 27-ből).*

*Autoszomális recesszív betegség.*

* **Gaucher-kór**

A máj és lép megnagyobbodásával járó, súlyossági formától függően a csontvelőt és idegrendszert is érintő betegség. Bőr elszíneződés, illetve kiütés, továbbá csontfájdalom szintén jellemző.

Hordozósági arány 1 a 180-ból (egyes populációkban 1 a 18-ből).

*Autoszomális recesszív betegség*

* **Niemann-Pick betegség több típusa**

Több betegségtípusból álló betegségcsoport, jellemző rá a máj és lép megnagyobbodása, idegrendszeri és izom érintettség, látás, illetve hallászavar.

*Hordozósági arány 1 a 250-ból (egyes populációkban 1 a 90-ből).*

*Autoszomális recesszív betegség.*

* **HBB gén hibájához köthető hemoglobinopathiák**

A HBB gén hibája által okozott sarlósejtes vérszegénység és béta-thalassaemia esetén a génhiba következtében károsodik a vörösvértestek oxigén szállító képessége, vérszegénység alakul ki. Sarlósejtes vérszegénység esetén a vérszegénység mellett a vörösvértestek kóros formája miatt keringési zavar is jellemző.

*Hordozósági arány 1 a 373-ból (egyes populációkban 1 a 8-ból).*

*Autoszomális recesszív betegség.*

* **Zellweger betegség számos típusa**

A neuronok védelmét biztosító myelin károsodása miatt létrejövő genetikai betegség, ami hallás és látászavar mellett súlyos görcsökel járó idegrendszeri károsodás jellemző.

*Hordozósági arány 1 a 134-ból (egyes populációkba 1 a 18-ból)*

*Autoszomális recesszív betegség.*

* **Ataxia teleangiectasia**

Idegrendszeri panaszokkal, elsősorban mozgászavarral járó immunrendszeri gyengeséget is okozó betegség, mely fokozott fertőzés és tumor rizikóval jár.

Hordozósági arány 1 a 100-ból (egyes populációkban 1 a 69-ből)

*Autoszomális recesszív betegség.*

* **Leber-féle congenitális amaurosis számos típusa**

A retina károsodás miatt látászavart, vakságot okozó szindróma, mely hátterében számos gén állhat. Gyakran egyéb szem rendellenességek is kapcsolódhatnak a betegséghez az idegrendszer érintettsége mellett.

Hordozósági arány 1 a 100-ból

*Autoszomális recesszív betegség.*

* **Usher-szindróma számos típusa**

Ebben a szindrómában a látás és hallás egyidejű károsodása jellemző. A betegség különböző formáinak megfelelően eltérő lehet az érintettség mértéke és a betegség indulása.

Hordozósági arány 1 a 70-ből

*Autoszomális recesszív betegség*

Összesen több mint 300 genetikai betegség hordozóság vizsgálata történik meg. Ezen betegségek egyenként ritkák, de összességében a gyermekkori súlyos betegségek egyik lefontosabb okai.

**ORIGIN PRÉMIUM**

A teszt ára a párok részére: 250 000 forint

*Az ORIGIN Prémium hordozóság szűréssel 300 genetikai betegség szűrhető ki.*

**PrenaTest® ORIGIN**

PrenaTest® Plus és a és az ORIGIN hordozóság szűrés együttes elvégzése: 395 000 forint

*A PrenaTest® ORIGIN csomagban lévő hordozóság szűréssel 30 genetikai betegség szűrhető ki.*