



New Era Genetics

PrenaGenetics®  
már SMA és CF szűréssel!

## PRENATÁLIS GENETIKAI VIZSGÁLATOK

Magyarországi laboratóriummal  
Megszokott minőségben  
Legkorszerűbb technológiával  
Kiterjedt hálózattal  
Szakmai támogatással

PrenaGenetics®



ORIGIN



MONOGEN



## PrenaGenetics®

**A PrenaGenetics® az első olyan magzati non-invazív genetikai vizsgálat, amely a legmagasabb nemzetközi akkreditációval, IVD CE minőségi bizonyítvánnyal rendelkező technológia alkalmazásával, magyarországi laboratóriumban kerül előállításra.** Ez a fejlesztés elősegíti, hogy még szorosabbá válhasson a vizsgálatot végző laboratórium és a várandós gondozását végző orvos együttműködése, gyors, pontos, klinikailag megalapozott, jól értelmezhető eredmény kerüljön kidolgozásra.

Az újgenerációs szekvenálás (NGS) technológiája lehetővé teszi a szabadon keringő DNS fragmentumok pontos analizését, amivel számos genetikai eredetű körkép hatékonyan azonosítható. Az elsődleges cél, hogy a vizsgált génszekvenciák kvantitatív értékelésével kimutatható legyen a normális kromoszóma-állománytól eltérő állapot. A non-invazív prenatális tesztesetben (NIPT) a legszélesebb körben használt rendszer és számos klinikai vizsgálat bizonyította hatékonyságát.

A PrenaGenetics® a klinikai vonatkozásban legtöbbször felmerülő vizsgálati igény kiszolgálására biztosítja a non-invazív teszteset lehetőségét, célirányosan a 21-es triszómia (Down-kór) kimutatására (PrenaGenetics® Alap).

## **A PrenaGenetics® technológiája lehetővé teszi, hogy megbízható eredményt adjunk alacsony magzati DNS frakció esetén is.**

A PrenaGenetics® képes a magzat teljes kromoszóma-állományának vizsgálatára és bármely kromoszóma, vagy kromoszóma-szakasz számbeli többletének, illetve hiányának kimutatására, melynek mérete nagyobb mint 7 megabázis (Mb). (Mikrodeléciós panel (3-7 Mb) vizsgálatkor nagy mélységű szekvenálási adatok értékelését alkalmazzuk). Ezzel a gyakori triszómiák (21, 18, 13 - vagyis a Down-kór, Edwards-kór, illetve Patau-kór), illetve a nemi kromoszómák számbeli rendellenességeinek kimutatásán túl, egyéb, ún. ritka autoszómális rendellenességek (RAR) is kimutathatóak. Amennyiben a PrenaGenetics® eredménye genetikai eltérést mutat, annak a magzat egészségére vonatkozó hatása további vizsgálatokkal tisztázandó.

## **Mikrodeléciós panel vizsgálat**

A mikrodeléciós szindrómák olyan ritka genetikai betegségek, melyeket egy kromoszóma DNS állományából egy kis szakasznak a hiánya (deléciója) okoz. A mikrodeléciós panel vizsgálat 9 deléciós szindróma szűrését tartalmazza. A 6 leggyakoribb deléciós szindrómán, a DiGeorge-, a Cri-du-Chat-, a Prader-Willi-, az Angelmann-, a Wolf-Hirschhorn- és az 1p36 deléciós szindrómán felül 3 további mikrodeléciós szindrómát vizsgál, amelyek a Langer-Giedion-, a Smith-Magenis- és a Jacobsen-szindróma.

# Szülők által örökíthető, rejtett genetikai eltérések kiszűrésére irányuló vizsgálatok

## SMA hordozóság szűrés

A spinális izomatrófia (SMA) a szülőktől autoszomális recesszív módon öröklődő gerincvelői eredetű izomsorvadás, a leggyakoribb gyermekkori ideg-izombetegség. Minden 35. ember hordozza rejtetten a hibás gént, tünetmentesen. Amennyiben mindkét szülő hordozza a génhibát, akkor 25% az esélye annak, hogy gyermekükben kialakul a betegség.

## Cisztás fibrózis hordozóság szűrés

Az egyik leggyakoribb, súlyos, a szülőktől autoszomális recesszív módon öröklődő, elsősorban a tüdőt és bélrendszert érintő genetikai betegség. Európában minden 25. ember hordoz valamilyen típusú cisztás fibrózis génmutációt. Amennyiben mindkét szülő hordozza a génhibát, akkor 25% az esélye annak, hogy gyermekükben kialakul a betegség. Ha a pár egyik tagja hordozó, de pár másik tagja nem, a gyermek egészséges lesz, de 50%-os eséllyel hordozza majd a cisztás fibrózist.



## A PrenaGenetics® formái, díjak:

### PrenaGenetics® Alap

Down-kór (21-es kromoszóma számbeli többlete)

**Ára: 99 000 Ft**

(Ikerterhesség esetén is elvégezhető)

### PrenaGenetics® Optimum

- ✓ Down-kór (21-es kromoszóma számbeli többlete)
- ✓ Edwards-kór (18-as kromoszóma számbeli többlete)
- ✓ Patau-kór (13-as kromoszóma számbeli többlete)
- ✓ Nemi (X és Y) kromoszómák számbeli rendellenességei

**Ára: 199 000 Ft**

(Ikerterhesség esetén is elvégezhető)

### PrenaGenetics® Plus

- ✓ A magzat teljes kromoszóma állományát vizsgálja, vagyis az összes autoszomális és nemi kromoszóma számbeli rendellenességeire, illetve azokban előforduló esetleges duplikációkra vagy deléciókra ad eredményt, 7 Mb részletességig

**Ára: 229 000 Ft**

(Ikerterhesség esetén is elvégezhető)

## A PrenaGenetics® Plus bővíthető az alábbiak szerint:

### PrenaGenetics® ORIGIN

PrenaGenetics® Plus + ORIGIN  
hordozóság szűrés

A magzat teljes kromoszóma állományának vizsgálatára, valamint a szülők által hordozott és a magzat számára örökíthető genetikai betegségek előfordulására.

**Ára: 425 000 Ft** (A díj a szülőpárra értendő)

### PrenaGenetics® MONOGEN

PrenaGenetics® Plus + MONOGEN  
vizsgálat

- ✓ A magzat teljes kromoszóma állományának vizsgálatára, valamint a magzatban újonnan előforduló, egészséget károsító génhibák kimutatására.

**Ára: 425 000 Ft**

### PrenaGenetics® TOTAL

PrenaGenetics® Plus + ORIGIN  
hordozóság szűrés + MONOGEN  
vizsgálat

- ✓ A PrenaGenetics® Plus, az ORIGIN hordozóság szűrés és a MONOGEN vizsgálat együttes vizsgálata.

**Ára: 645 000 Ft**

## Kiegészítő vizsgálatként is igényelhető:

### Mikrodeléciós panel vizsgálat

Minden PrenaGenetics® vizsgálati opció mellé igényelhető (kivéve PrenaGenetics® Alap).

**Ára: 20 000 Ft**

### SMA hordozóság szűrés\*

Minden PrenaGenetics® vizsgálati opció mellé igényelhető.

**Ára: 25 000 Ft**

Önálló vizsgálatként: 45 000 Ft

### Cisztás fibrózis hordozóság szűrés\*

Minden PrenaGenetics® vizsgálati opció mellé igényelhető.

**Ára: 29 000 Ft**

Önálló vizsgálatként: 45 000 Ft

Igényelhető a magzat nemének meghatározása.

\*A vizsgálati díj tartalmazza az Apa vizsgálatát is, akkor ha az Anya hordozza a keresett mutációt. Amennyiben a pár mindkét tagja hordozónak bizonyul, a magzati invazív vizsgálatot is elvégezzük díjmentesen.

A PrenaGenetics® mellé igényelt tisztás fibrózis hordozóság szűrés 139 mutációt vizsgál, amely a kórképek több mint 99%-át lefedi.

Felhívjuk a figyelmét, hogy a non-invazív prenatális tesztelés, csak a jelölt rendellenességeket vizsgálja. Egyéb genetikai eredetű és a nem genetikai eredetű magzati rendellenességek átfogó, alapos szűréséhez elengedhetetlen a várandósság első és második trimeszterében végzendő ultrahangvizsgálat.

Az árvaltoztatás jogát fenntartjuk.

## PrenaGenetics® ORIGIN

A PrenaGenetics® a magzatban előforduló számbeli és szerkezeti kromoszómahibákat vizsgálja. Az ilyen típusú genetikai rendellenességek mellett vizsgálható a szülők által örökíthető génhibák kockázata is. **Az ORIGIN hordozóság szűrés a szülők által hordozott és a magzat számára örökíthető genetikai betegségek vizsgálata.** A vizsgálat során olyan genetikai betegségek szűrése történik, melyek háttérben lévő genetikai hibákat a leendő szülők hordozhatnak, de betegséget náluk nem okoz, azonban azonos kóros gének hordozósága esetén gyermekükben az adott génhibára visszavezethető betegség kialakulásának kockázata jelentős (25%). Az ORIGIN hordozóság szűréssel 30 genetikai betegség szűrhető ki, olyanok mint a spinalis muscularis atrophia (SMA), vagy a cisztás fibrózis.

## PrenaGenetics® MONOGEN

A PrenaGenetics® a magzatban előforduló számbeli és szerkezeti kromoszóma eltéréseket vizsgálja. A kromoszóma-rendellenességek mellett azonban vizsgálhatóak a génekben előforduló hibák, illetve mutációk, így azonosíthatók az egy gén eltérésére visszavezethető betegségek, vagyis a monogénes rendellenességek is. A MONOGEN prenatális teszt az anyai vérben keringő magzati DNS-ben azonosítható monogénes betegségeket vizsgálja. **A MONOGEN vizsgálat a magzatban újonnan előforduló, egészséget károsító génhibákat mutat ki.** A vizsgált genetikai rendellenességek összesített előfordulása hasonló a Down-kór gyakoriságához. A MONOGEN szűrőteszt olyan 44 újonnan kialakuló genetikai betegséget vizsgál, mint a csontvázrendszer fejlődésének rendellenességei, szív fejlődési rendellenességek és összetett fejlődési szindrómák. A vizsgált genetikai betegségek gyakran együtt járnak az idegrendszer fejlődési zavaaraival és olyan idegrendszeri tünetekkel, mint az értelmi fogyatékoság, az epilepszia vagy az autizmus. A PrenaGenetics® elvégzése mellett, a MONOGEN vizsgálattal, a szakmai ajánlások mentén teljeskörűvé válik az anyai vérben keringő magzati DNS korszerű molekuláris vizsgálata.

## PrenaGenetics® TOTAL

**PrenaGenetics® TOTAL vizsgálati csomag a PrenaGenetics® Plus, az ORIGIN hordozóság szűrés és a MONOGEN teszt együttes elvégzésével biztosítja a korszerű és nyugodt babavárást,** mert a vizsgálható magzati genetikai betegségek teljes spektrumát vizsgálja.





## Szerepünk a hazai magzati diagnosztikában

Cégünk, a New Era Genetics Kft. (NEG) elsőként vezette be Magyarországon a non-invazív prenatális tesztelést (NIPT) a magzati diagnosztikába. A NEG a nemzetközi szakmai irányelvek figyelembevételével szervezte meg a vizsgálat klinikai alkalmazásának rendszerét és a hazai szakmai körökben elismert klinikai genetikusok közreműködésével, a működési forma szakhatósági egyeztetése és engedélyeztetése mentén alakította ki annak országos terjesztésének protokollját. A NEG mára több mint kétszáz tagot számláló országos hálózatot alakított ki, amely révén biztosítja a vizsgálat elérhetőségét a várandósok számára.

Az elmúlt években, a non-invazív prenatális tesztelésben alkalmazott laboratóriumi technológia terén végbement innováció új lehetőségeket nyitott a NEG számára, hogy a NIPT még közelebb kerülhessen a mindennapi prenatális ellátáshoz, javítsa a vizsgálat elérhetőségét a páciens számára mind anyagi, mind technikai értelemben.

ENNEK EREDMÉNYEKÉNT A NEG ELSŐKÉNT INDÍTOTTA EL A NIPT LABORATÓRIUMÁT MAGYARORSZÁGON, A LEGKORSZERŰBB, TELJES AKKREDITÁCIÓVAL RENDELKEZŐ TECHNOLOGIA ALKALMAZÁSÁVAL.

[www.neweragenetics.hu](http://www.neweragenetics.hu)

Információs vonal:

+36 20 518 1810



New Era Genetics Kft.

1025 Budapest, Pusztaszeri út 59.

[info@neweragenetics.hu](mailto:info@neweragenetics.hu)

