

ORIGIN

Hordozóság szűrés

Az ORIGIN hordozóság szűrés a pár esetén hordozott súlyos autoszomális recesszív betegségek (pl. cisztás fibrózis, spinális muszkuláris atrófia) és a nőtag által hordozott X-hez kötött betegségek (pl. fragilis X szindróma, Duchenne-féle izomdystrophia) detektálására, szűrésére való.

Ha a pár mindkét tagja azonos recesszív betegségre hordozó, vagy a nőtag X-hez kötött betegséget hordoz a megtalált mutációkra, prenatális vizsgálat kérhető a magzat estében a betegség megelőzése miatt. Ez a vizsgálat második lépése, melyre az esetek többségében nincs szükség.

Tehát a vizsgálat első lépése a szülők vizsgálatát jelenti, pozitív esetben a magzat prenatális vizsgálatával lépünk tovább. A vizsgálat a 15. terhességi hétig kezdhető el, de javasolt minél korábban, legjobb esetben már a családtervezési fázisban, a fogamzás előtt elvégezteni.

Az ORIGIN hordozóság szűrővizsgálat jelentősége a gyermekkori halálozás nagy százalékáért felelős genetikai betegségek, illetve súlyos életminőség romlással járó genetikai betegségek kiszűrése.

Összesen több mint 400 genetikai betegség szűrése történik meg. A vizsgálat körülbelül 3 hetet vesz igénybe. Az ára 250.000 Ft egy pár esetén (tehát nem egy szülő esetében). Mind a vizsgált betegségek száma, mind a vizsgálat ideje, mind az ár Magyarországon a legkedvezőbb, így magasan ez a legjobb ár-érték arányú ilyen típusú vizsgálat az országban.

A vizsgálat jelentősége a PrenaTest®-ével azonos, csak különböző genetikai betegség típusokra irányul. A PrenaTest® többnyire a magzatban újonnan kialakuló genetikai betegségek szűrésére (pl. Down-kór), míg az ORIGIN hordozóság szűrővizsgálat a szülők által rejtetten hordozott és magzat számára továbbadható betegségek szűrésére való.

Legalább a párok 1%-nak érintettsége, prenatális vizsgálatra való utalása várható.

Mivel az ORIGIN hordozóság szűrővizsgálat elsődlegesen a párban történik, egy pár esetén csak egyszer végzendő, függetlenül a terhességek számától. Nem szükséges minden terhesség esetén elvégezni, mivel a szülők genetikai állománya nem fog változni.

Az ORIGIN hordozóság szűrés esetén a kockázat nem függ a pár életkorától, ellenben bizonyos zárt populációkban a hordozott genetikai betegségek száma sokkal magasabb lehet a teljes populáció számaihoz képest, tehát még 1%-nél is sokkal gyakrabban várható pozitív eset.

A nyilvánvalóan pozitív eseteken túl (amikor prenatális vizsgálatra lesz szükség) sok esetben a vizsgálatnak egyénileg a vizsgált szülő szempontjából van jelentősége. Egyes hordozósági formában jelenlévő betegségek ugyan manifeszt betegséget nem okoznak, de bizonyos jegyei a betegségnek jelen lehetnek.

A hordozóság szűrővizsgálatot a legnagyobb genetikus és nőgyógyász társaságok javasolják minden pár esetében (American Congress of Obstetricians and Gynecologists (ACOG) és American College of Medical Genetics and Genomics (ACMG)).