



ΓΕΝΕΤΙΚΟΣ ΕΛΕΓΧΟΣ ΝΕΥΡΟΓΕΝΕΤΙΚΩΝ ΝΟΣΗΜΑΤΩΝ



- ✓ *ευρύ φάσμα εξετάσεων, που αφορά κοινά αλλά και σπανιότερα νευρογενετικά νοσήματα*
- ✓ *εμπειριστατωμένος έλεγχος με συνδυαστική ανάλυση και σύγχρονες τεχνικές, με στόχο την πλήρη κάλυψη όλων των πιθανών παθολογικών μεταλλάξεων*

Η νωτιαία μυϊκή ατροφία (spinal muscular atrophy, SMA) είναι μια σχετικά συχνή νευρομυϊκή ασθένεια. Κληρονομείται με τον αυτοσωματικό υπολειπόμενο τρόπο κληρονομικότητας και προκαλείται από βλάβες/μεταλλάξεις στο γονίδιο SMN1 (survival motor neuron 1) στο χρωμόσωμα 5q13.

Προσβάλλει βασικά τους μύες των περιφερικών άκρων (πόδια, χέρια) και τους μύες του κορμού (πνεύμονες, αντανakηλαστικά κατάποσης κλη). Αποτελεί μια από τις πιο συχνές γενετικές αιτίες βρεφικής θνησιμότητας, με συχνότητα 1/10.000 γεννήσεις και η συχνότητα φορέων στον γενικό πληθυσμό είναι ~1/50.

Στον άνθρωπο, υπάρχουν δύο γονίδια που ονομάζονται survival motor neuron 1 και 2. Η ομόζυγη (και στα δυο χρωμοσώματα) απουσία λειτουργικών αντιγράφων του γονιδίου SMN1 (που είναι το βασικό λειτουργικό γονίδιο) οδηγεί στην εκδήλωση της νόσου σε >95% των ασθενών, ενώ οι υπόλοιπες περιπτώσεις οφείλονται σε σημειακές μεταλλάξεις του γονιδίου SMN1 στο άλλο χρωμόσωμα.

Ωστόσο υπάρχει μια ακόμη μορφή του γονιδίου που ονομάζεται SMN2, που όμως παράγει πολύ μικρότερη ποσότητα λειτουργικής πρωτεΐνης απ' ότι το SMN1. Ένας βασικός τρόπος καθορισμού της κλινικής διάγνωσης-βαρύτητας της νόσου είναι η ταυτόχρονη και ακριβής διαπίστωση του αριθμού των αντιγράφων του γονιδίου SMN2.

Όσο μεγαλύτερος είναι ο αριθμός των αντιγράφων αυτού του γονιδίου (>3-4), τόσο μεγαλύτερη ποσότητα SMN2 πρωτεΐνης παράγεται και έτσι αντισταθμίζεται κάπως ή απώλεια του λειτουργικού γονιδίου SMN1. Οι πάσχοντες (με απουσία λειτουργικού γονιδίου SMN1) που έχουν ένα ή δύο μόνο αντίγραφα του SMN2 θα έχουν βαρύτερη εκδήλωση της νόσου ενώ αν έχουν τρία ή περισσότερα αντίγραφα του γονιδίου SMN2 τα συμπτώματα της νόσου θα είναι κάπως ηπιότερα.

Η εξέταση περιλαμβάνει πλήρη ανάλυση των ελλείψεων/διπλοασισμών εξονίων των γονιδίων SMN1 και SMN2, αλλά και της ευρύτερης χρωμοσωματικής περιοχής 5q13 με την τεχνική MLPA, που μας επιτρέπει να διαγνώσουμε με ασφάλεια τους φορείς και τους πάσχοντες της νόσου. Επιπλέον, εφαρμόζεται έλεγχος μεταλλάξεων όλων των εξονίων του γονιδίου SMN1 και των περιοχών συρραφής ιντρονίων-εξονίων, με ανάλυση της αλληλουχίας του DNA (automated bi-directional fluorescent DNA sequencing), αποκαλύπτοντας μεταλλάξεις στο υπόλοιπο 4-5% των πασχόντων που φέρουν ετεροζυγωτική έλλειψη στο άλληλο αλληλότιπο.



Η νόσος του Huntington είναι μια ανίατη κληρονομική νευρο-εκφυλιστική ασθένεια, που εκδηλώνεται σταδιακά και χαρακτηρίζεται από ανωμαλίες τόσο συναισθηματικές και ψυχιατρικές όσο και από ανωμαλίες συμπεριφοράς, απώλεια νοητικών και εγκεφαλικών λειτουργιών και κινητικές διαταραχές. Μεταδίδεται με αυτοσωματικό επικρατή τρόπο, που σημαίνει ότι όλα τα άτομα που κληρονομούν ένα μεταλλαγμένο γονίδιο της χορείας του Huntington

θα αναπτύξουν τη νόσο κάποια στιγμή στη ζωή τους. Τα κλησσιακά συμπτώματα της ασθένειας, που εμφανίζεται με συχνότητα 1/15.000 - 1/30.000 άτομα, συμπεριλαμβάνουν την ανάπτυξη χορείας, ή αλλιώς ακούσιες επαναληπτικές ακανόνιστες κινήσεις που εκδηλώνονται στο πρόσωπο, στους βραχίονες, καθώς επίσης και τη σταδιακή απώλεια σκέψης και των επίκτητων διανοητικών ικανοτήτων (άνοια).

Η ασθένεια είναι αποτέλεσμα επιμήκυνσης (expansion) της τριπλέτας βάσεων (CAG) στο γονίδιο IT15 (χρωμόσωμα 4p16.3). Στα φυσιολογικά άτομα η τριπλέτα επαναλαμβάνεται έως 36 φορές, ενώ στους πάσχοντες από την ασθένεια αυτή η αλληλουχία βρίσκεται σε περισσότερες από 36 συνεχόμενες επαναλήψεις. Αριθμός επαναλήψεων (CAG) από 36-41 φορές συνήθως οδηγεί σε μειωμένη διεισδυτικότητα της νόσου, που σημαίνει ότι το άτομο αυτό είναι δυνατό να αναπτύξει ή και να μην αναπτύξει τη νόσο.

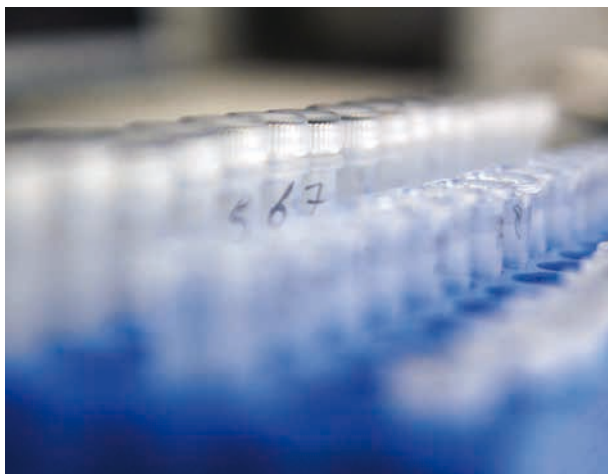
Εφαρμόζεται ειδική fluorescent multiplex αλυσιδωτή αντίδραση πολυμεράσης (PCR), που ανιχνεύει τον ακριβή αριθμό επαναλήψεων CAG (± 1) στο γονίδιο IT15.

Η μυϊκή δυστροφία Duchenne/Becker είναι γενετική νόσος του νευρομυϊκού συστήματος, που τυπικά εκδηλώνεται με προοδευτική αδυναμία στους μύες και συνήθως οδηγεί σε πλήρη αναπηρία και θάνατο. Προκαλείται από ελλείψεις εξονίων στο γονίδιο της δυστροφίνης (dystrophin), ένα από τα μεγαλύτερα σε μέγεθος γονίδια του ανθρώπου, και κληρονομείται με φυλοσύνδετο υπολειπόμενο τρόπο προσβάλλοντας μόνο τα αγόρια. Η συχνότητα της νόσου είναι περίπου 1 στα 3.500 γεννήσεις αγοριών. Η μυϊκή δυστροφία τύπου Becker οφείλεται σε βλάβες στο ίδιο γονίδιο αλλά αποτελεί κλινικά ηπιότερη μορφή από την

τύπου Duchenne και εκδηλώνεται πολύ αργότερα. Οι πιο συχνές βλάβες/μεταλλάξεις είναι ελλείψεις ή διπλασιασμοί εξονίων του γονιδίου dystrophin, που αφορούν ~75-80% των περιπτώσεων Duchenne και ~85% της Becker. Το υπόλοιπο ποσοστό (15-25%) είναι σημειακές μεταλλάξεις που παρουσιάζουν τυχαία κατανομή με ιδιαίτερη δυσκολία έως και αδυναμία στην εντόπισή τους.

Να σημειωθεί ότι περίπου 2/3 των πάσχοντων αγοριών έχουν κληρονομήσει τη βλάβη από τη μητέρα τους (που είναι φορέας) ενώ στο 1/3 των περιπτώσεων η βλάβη είναι de novo, έχοντας εμφανισθεί για πρώτη φορά στον πάσχοντα (χωρίς η μητέρα να είναι φορέας). Είναι επομένως σημαντικό να γίνεται ο μοριακός γενετικός έλεγχος στους πάσχοντες, όχι μόνο για την επιβεβαίωση της διάγνωσης αλλά κύρια για την δυνατότητα ελέγχου άλλων μελών της οικογένειας και την αναγνώριση των γυναικών φορέων.

Μερικές φορές, είναι δυνατό να γίνει μοριακός γενετικός έλεγχος με μελέτη γενετικής σύνδεσης, χωρίς να είναι γνωστή η ακριβής βλάβη του γονιδίου dystrophin, όμως αυτό προϋποθέτει να υπάρχουν 'πληροφοριακά' μέλη στην οικογένεια για να εξετασθούν.



Εφαρμόζεται η τεχνική MLPA, που μας επιτρέπει την ανάλυση όλων των 80 εξονίων (79 εξόνια + εναλλασσόμενο εξόνιο DP427C) του γονιδίου dystrophin (Χρ11.2), για την ανίχνευση ελλείψεων και αναδιπλασιασμών. Επιπλέον, εφαρμόζουμε πλήρη έλεγχο μεταλλάξεων όλων των εξονίων του γονιδίου DMD με ανάλυση της αλληλουχίας του DNA (automated bi-directional fluorescent DNA sequencing), αποκαλύπτοντας μεταλλάξεις σε πάσχοντες ή γυναίκες-φορείς που είναι αρνητικοί για ελλείψεις/διπλασιασμούς.

Η αταξία του Friedreich είναι η πιο κοινή μορφή κληρονομικής αταξίας με συχνότητα εκδήλωσης περίπου 1/50.000 άτομα. Κληρονομείται ως αυτοσωματικό υπολειπόμενο νεύρο-εκφυλιστικό γενετικό νόσημα, που χαρακτηρίζεται κύρια από σταδιακή αταξία των άκρων, αταξία βαδίσματος, απώλεια του αντανακλαστικού βαθέως τένοντος, απώλεια αίσθησης της θέσης, ενώ συχνά συνοδεύεται από υπερτροφική μυοκαρδιοπάθεια και σακχαρώδη διαβήτη. Η εκδήλωση των συμπτωμάτων αρχίζει συνήθως στην εφηβεία και ολοκληρώνεται μέχρι τα 25 έτη και η κλινική διάγνωση ακολουθεί τα κριτήρια του Harding.

Η ασθένεια είναι σε ποσοστό >98% αποτέλεσμα παθολογικής επιμήκυνσης (expansion) της τριπλέτας βάσεων (GAA) και στα δυο αντίγραφα του γονιδίου frataxin στο χρωμόσωμα 9q13.

Η συχνότητα φορέων της παθολογικής επιμήκυνσης της τριπλέτας (GAA) στο γενικό πληθυσμό είναι περίπου 1/90, αλλά σε διαφορετικούς πληθυσμούς είναι δυνατό η συχνότητα αυτή να αλληιάζει. Στα φυσιολογικά άτομα η τριπλέτα (GAA) επαναλαμβάνεται από 8 έως 33 φορές, ενώ επιμήκυνση της τριπλέτας >90-1300 φορές σχετίζεται με παθολογική κατάσταση του γονιδίου (αυτό που αποκαλούμε μετάλλαξη). Επαναλήψεις στη περιοχή από 35-100 φορές θεωρούνται ότι αποτελούν προ-μετάλλαξη,

δηλαδή ότι θα επιμκυνθούν παραπέρα σε πλήρη μετάλλαξη σε επόμενες γενεές.

Εφαρμόζεται ειδική fluorescent multiplex PCR καθώς και ειδική triplet-repeat PCR, που ανιχνεύει τον ακριβή αριθμό επαναλήψεων GAA (± 1) αλλά και την ύπαρξη παθολογικής επιμήκυνσης της τριπλέτας βάσεων (GAA).



Η νόσος Kennedy (SBMA) οφείλεται σε βλάβη στο γονίδιο του υποδοχέα των ανδρογόνων (AR) που βρίσκεται στη χρωμοσωματική θέση Xq11-q12. Είναι κι αυτή μια νευρομυϊκή γενετική ασθένεια, σχετικά σπάνια (1/50.000), που εκδηλώνεται σταδιακά και προσβάλλει μόνο τους άντρες, προκαλώντας την απώλεια των κινητικών νευρώνων των άκρων καθώς και της κεφαλής και του λαιμού. Η νόσος οδηγεί σε μυϊκή αδυναμία και παράλυση, ενώ συχνά οι πάσχοντες εμφανίζουν και γυναιομαστία, ατροφία των όρχεων και υπογονιμότητα. Όλοι οι πάσχοντες φέρουν μια παθολογική αύξηση του αριθμού των επαναλήψεων της τριπλέτας (CAG) στο εξόνιο 1 του γονιδίου AR. Περισσότερες από 38 επαναλήψεις θεωρούνται παθολογικές, ενώ ο φυσιολογικός αριθμός είναι μέχρι 34 επαναλήψεις. Μέχρι σήμερα, όλες οι μητέρες με πάσχοντα άρρενα τέκνα έχει βρεθεί να είναι φορείς παθολογικής επιμήκυνσης της τριπλέτας (CAG).

Εφαρμόζεται ειδική fluorescent multiplex PCR, που ανιχνεύει τον ακριβή αριθμό επαναλήψεων CAG (± 1) στο γονίδιο AR.

Οι νωτιαιοπαρεγκεφαλιδικές αταξίες (Spinocerebellar ataxias, SCA) είναι μια ετερογενής ομάδα νεύρο- εκφυλιστικών γενετικών νοσημάτων με κλινικά συμπτώματα που πολλές φορές μοιάζουν μεταξύ τους. Κληρονομούνται όλες με αυτοσωματικό επικρατή τρόπο και οι πάσχοντες έχουν γενικά διαταραχές στον συντονισμό σωματικών κινήσεων, αταξία βάδισης κι άλλα παρόμοια συμπτώματα. Έχουν περιγραφεί περίπου 15 τύποι νωτιαιοπαρεγκεφαλιδικών αταξιών, με βάση τα αναγνωρισμένα γονίδια και τις χρωμοσωματικές περιοχές που εμπλέκονται. Ακριβώς λόγω της συχνά παρατηρούμενης ομοιότητας των συμπτωμάτων, η κλινική διάγνωση του συγκεκριμένου τύπου SCA είναι δύσκολη και στηρίζεται στα αποτελέσματα του μοριακού γενετικού ελέγχου. Στην πλειοψηφία τους, οι βλάβες/μεταλλάξεις συνήθως αφορούν παθολογική επιμήκυνση της τριπλέτας (CAG) που βρίσκεται στα αντίστοιχα γονίδια, και έχει σαν συνέπεια την εκδήλωση των τύπων SCA1, SCA2, SCA3, SCA6, SCA7 ή SCA 12. Ο τύπος SCA 10 προκαλείται από παθολογική επιμήκυνση της ακολουθίας βάσεων (ATTCT).

Η αξιόπιστη τελική διάγνωση στηρίζεται στην ακριβή ανίχνευση του αριθμού των επαναλήψεων στο αντίστοιχο γονίδιο και επιτρέπει να διαπιστώσουμε κατά πόσο κάποιος πράγματι πάσχει από τον συγκεκριμένο τύπο αταξίας.

Εφαρμόζεται ειδική fluorescent multiplex PCR και triplet-repeat PCR, που ανιχνεύει τον ακριβή αριθμό επαναλήψεων CAG (± 1) και ATTCT καθώς επίσης και τις επιμηκύνσεις των δυο αυτών ακολουθιών στα εξεταζόμενα γονίδια SCA.



Η μυοτονική δυστροφία τύπου 1 και 2, (DM1 και DM2) είναι η πιο κοινή μορφή μυϊκής δυστροφίας που συναντάται στους ενήλικες, με συχνότητα περίπου 1/8.000. Χαρακτηρίζεται από μυϊκή αδυναμία και ιδιαίτερα από το φαινόμενο της μυοτονίας, που προκαλεί χρόνια σπασμό μυών. Η μυοτονική δυστροφία χαρακτηρίζεται επίσης από καταρράκτη, πρόωρη απώλεια μαλλιών στην περιοχή του μετώπου, καρδιακές διαταραχές κ.α. Υπάρχουν δύο κύριοι τύποι μυοτονικής δυστροφίας: τύπου 1 και τύπου 2 (DM1 και DM2), και τα συμπτώματά τους επικαλύπτονται, παρόλο που η DM2 είναι ηπιότερη από τον τύπο DM1.

Η αδυναμία των μυών που σχετίζεται με DM1 επηρεάζει ιδιαίτερα τα κάτω άκρα, τα χέρια, το λαιμό και το πρόσωπο. Η μυϊκή αδυναμία στην DM2 περιλαμβάνει κυρίως τους μύες του αυχένα, τους ώμους, τους αγκώνες και τους γοφούς. Οι δύο τύποι οφείλονται σε μεταλλάξεις σε διαφορετικά γονίδια, και κληρονομούνται με τον αυτοσωματικό επικρατή τρόπο.

Ο τύπος DM1 οφείλεται σε μετάλλαξη του γονιδίου της μυοτονικής κινάσης (DMPK), που βρίσκεται στο χρωμόσωμα 19q13.3.

Η παθολογική μετάλλαξη είναι η αύξηση του αριθμού επαναλήψεων της τριπλέτας βάσεων (CTG) στο γονίδιο DMPK.

Ο φυσιολογικός αριθμός επαναλήψεων (CTG) είναι 5-37 και στα δύο αντίγραφα του γονιδίου DMPK, ενώ στους πάσχοντες ο αριθμός αυτός αυξάνεται σημαντικά, πολλές φορές >1.000, με συνέπεια να διακόπτεται η φυσιολογική λειτουργία της πρωτεΐνης που παράγεται από το γονίδιο.

Αν κάποιο άτομο έχει αριθμό επαναλήψεων μεταξύ 38-49 δεν θα εκδηλώσει τη νόσο, αλλά ίσως βρίσκεται σε αυξημένο σχετικά κίνδυνο να κληρονομήσουν τα παιδιά του τη νόσο.

Ο τύπος DM2 της νόσου, που είναι πολύ σπανιότερος, προκαλείται από παρόμοια αύξηση επαναλήψεων της τριπλέτας βάσεων (CTG) στο γονίδιο ZNF9 (CNBP), που βρίσκεται στο χρωμόσωμα 3q21.3.

Εφαρμόζεται ειδική fluorescent multiplex PCR και triplet-repeat PCR, που ανιχνεύει τον ακριβή αριθμό επαναλήψεων CTG (± 1) καθώς επίσης και τις παθολογικές επιμηκύνσεις της τριπλέτας στα γονίδια DMPK και ZNF9.

Η νόσος Charcot-Marie-Tooth (CMT) είναι ένα από τα πιο κοινά κληρονομικά νευρολογικά νοσήματα και χωρίζεται σε υποκατηγορίες (CMT1, CMT2, CMT4 και CMTX). Αποτελεί μία ευρεία ομάδα νοσημάτων που οφείλεται σε μεταλλάξεις πολλών γονιδίων, που ρυθμίζουν τη φυσιολογική λειτουργία των περιφερειακών νεύρων.

Ένα τυπικό χαρακτηριστικό της νόσου είναι η απώλεια του μυϊκού ιστού και της αίσθησης της αφής κυρίως στα κάτω άκρα αλλά εκδηλώνεται και στα άνω άκρα όταν βρίσκεται σε προχωρημένο στάδιο. Η νόσος διακρίνεται σε διαφορετικούς τύπους, που ο καθένας διαφέρει στον τρόπο κληρονομικότητας, στην ηλικία εκδήλωσης συμπτωμάτων και στη σοβαρότητα αυτών καθώς επίσης και στην εξέλιξη της νόσου.

Η πιο συχνή και 'κλασσική' μορφή είναι ο τύπος CMT1A (συχνότητα 1-2/10.000 άτομα), που κληρονομείται με επικρατή τρόπο και οφείλεται σε βλάβες του γονιδίου PMP22 στη θέση 17p11.2. Η CMT1A οφείλεται σε >99% των περιπτώσεων σε αναδιπλάσιασμό του γονιδίου PMP22, βλάβη που είναι απόλυτα διαγνωστική για τη νόσο.

Υπάρχει επίσης ο τύπος CMTX1, που είναι φυλοσύνδετη μορφή της νόσου και δεύτερη σε συχνότητα, καλύπτοντας ένα ποσοστό ~20% όλων των περιπτώσεων Charcot Marie Tooth και >90% της φυλοσύνδετης μορφής CMTX. Προκαλείται από μεταλλάξεις στο γονίδιο GJB1 (Cx32) που βρίσκεται στο χρωμόσωμα X κι έχει σαν κύρια χαρακτηριστικά μέτρια έως βαριά κινητική και αισθητική νευροπάθεια στους πάσχοντες άρρενες, που μπορεί να συνοδεύεται κι από βαρηκοΐα, ενώ οι γυναίκες-φορείς είναι συνήθως χωρίς συμπτώματα. Παθολογικές μεταλλάξεις στο γονίδιο GJB1 ανιχνεύονται σε >90% των ασθενών.

Εφαρμόζουμε έλεγχο μεταλλάξεων με ανάλυση της αλληλουχίας του DNA (automated bi-directional fluorescent DNA sequencing) όλου του γονιδίου connexin32 (GJB1), καθώς και πλήρη έλεγχο εληλείψεων/αναδιπλάσιασμών του γονιδίου, που συνολικά καλύπτει ποσοστό >99% των μεταλλάξεων της νόσου.

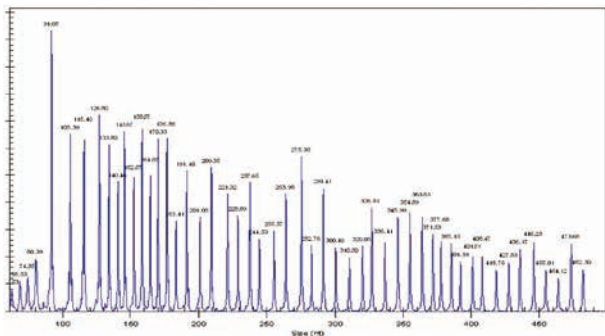


Το σύνδρομο Rett (γονίδιο MECP2) οφείλεται σε μεταλλάξεις του γονιδίου MECP2, στο χρωμόσωμα Χ, που προκαλούν μια σειρά από σοβαρές νευρολογικές και αναπτυξιακές διαταραχές, τόσο στις γυναίκες όσο και στους άνδρες. Κληρονομείται με τον φυλοσύνδετο επικρατή τρόπο και στις γυναίκες εκδηλώνεται ως: κλασσικό σύνδρομο Rett, μη-κλασσικό σύνδρομο Rett ή με μέτριου βαθμού αναπτυξιακή και διανοητική καθυστέρηση. Στους άνδρες εκδηλώνεται πιο σπάνια, με ιδιαίτερα βαριά νεογνική εγκεφαλοπάθεια και μικροκεφαλία που συχνά οδηγεί σε πρόωρο θάνατο, ή με διανοητική καθυστέρηση και ψυχωτικές διαταραχές (PPM-X syndrome). Η συχνότητα του συνδρόμου στα θήλεα άτομα είναι ~1/8.500.

Εφαρμόζουμε έλεγχο μεταλλάξεων, με ανάλυση της αλληλουχίας του DNA (automated bi-directional fluorescent DNA sequencing) όλου του γονιδίου MECP2 καθώς και πλήρη έλεγχο εληείψεων/αναδιπλασιασμών του γονιδίου, που συνολικά καλύπτει ποσοστό >99% των μεταλλάξεων της νόσου.

Πότε χρειάζεται ο μοριακός γενετικός έλεγχος στα νευρογενετικά νοσήματα

Ο μοριακός γενετικός έλεγχος για τα νευρομυϊκά νοσήματα εφαρμόζεται λίγο διαφορετικά για κάθε νόσημα, ανάλογα με τον τρόπο κληρονομικότητας και τα κλινικά χαρακτηριστικά της νόσου.



Ειδικά για τα επικρατή νευρογενετικά νοσήματα (π.χ. νόσος του Huntington, Charcot-Marie-Tooth CMT1A), ο μοριακός γενετικός έλεγχος βασικά εκτελείται:

- σε πάσχοντα άτομα ως διαγνωστικός έλεγχος, για να διαπιστώσουμε και να επιβεβαιώσουμε ότι πράγματι πάσχουν από το συγκεκριμένο νόσημα, αφού εμφανίζουν συμπτώματα συμβατά με τη νόσο.
- ως προβληπτικός έλεγχος, σε μέλη μιας οικογένειας με πάσχοντα συγγενή, που επιθυμούν να γνωρίζουν εάν βρίσκονται σε κίνδυνο να νοσήσουν. Σε αυτή την περίπτωση πρέπει να προηγείται γενετική συμβουλή.
- στο έμβρυο, ως προγεννητικός έλεγχος, σε περιπτώσεις που κάποιο μέλος της οικογένειας πάσχει κι έχει ήδη βρεθεί η γενετική βλάβη (απαραίτητα), για να διαπιστωθεί κατά πόσο το έμβρυο κινδυνεύει να νοσήσει αργότερα. Να σημειώσουμε ότι σε ορισμένες περιπτώσεις υπάρχει το ενδεχόμενο να αποκαλυφθεί παράλληλα και ο κίνδυνος για κάποιον από τους γονείς, που πιθανά δεν το γνωρίζουν ή δεν επιθυμούν να το γνωρίζουν. Και σε αυτή την περίπτωση πρέπει να προηγείται γενετική συμβουλή.

Για τα υπολειπόμενα νευρομυϊκά νοσήματα, όπως η αταξία του Friedreich και η νωτιαία μυϊκή ατροφία, ο μοριακός γενετικός έλεγχος εφαρμόζεται:

- σε πάσχοντα άτομα, ως διαγνωστικός έλεγχος, για να διαπιστώσουμε ή και να επιβεβαιώσουμε ότι πράγματι πάσχουν από το συγκεκριμένο νόσημα, αφού εμφανίζουν συμπτώματα συμβατά με τη νόσο
- για την αναγνώριση φορέων στον πληθυσμό ή σε μέλη μιας οικογένειας με πάσχοντα συγγενή, πριν ξεκινήσει μια εγκυμοσύνη ή πολύ νωρίς στη κύηση

- στο έμβρυο, ως προγεννητικός έλεγχος, σε περιπτώσεις που και οι δύο γονείς είναι φορείς της νόσου κι έχει ήδη βρεθεί η γενετική βλάβη στον καθένα (απαραίτητα), οπότε και πρέπει να διαπιστώσουμε αν το έμβρυο είναι υγιές, φορέας ή πάσχον.

Τέλος, για τα φυλοσύνδετα νευρομυϊκά νοσήματα, που είναι η μυϊκή δυστροφία Duchenne/Becker, η νόσος Charcot-Marie-Tooth CMTX1, η νόσος Kennedy και το σύνδρομο Rett, ο μοριακός γενετικός έλεγχος εφαρμόζεται:

- σε πάσχοντα άρρενα ή θήληα (ανάλογα) άτομα ως διαγνωστικός έλεγχος, για να διαπιστώσουμε και να επιβεβαιώσουμε ότι πράγματι πάσχουν από το συγκεκριμένο νόσημα, αφού εμφανίζουν συμπτώματα συμβατά με τη νόσο
- για την αναγνώριση γυναικών φορέων, που είναι μέλη μιας οικογένειας με πάσχοντα συγγενή (π.χ. αδελφό), πριν ξεκινήσει μια εγκυμοσύνη ή πολύ νωρίς στη κύηση
- στο έμβρυο, ως προγεννητικός έλεγχος, σε περιπτώσεις που η μητέρα είναι γνωστό ότι είναι φορέας κι έχει ήδη βρεθεί η γενετική βλάβη (απαραίτητα), οπότε και πρέπει να διαπιστώσουμε αν το έμβρυο είναι υγιές ή πάσχον.

ΕΠΙΣΗΜΑΝΣΗ: Πρέπει να γνωρίζετε ότι το εργαστήριό μας συμμετέχει με απόλυτη επιτυχία στον εξωτερικό ποιοτικό έλεγχο του European Molecular Genetics Quality Network (EMQN), που εφαρμόζεται περιοδικά για πολλιά από τα παραπάνω νευρογενετικά νοσήματα.

Η συμμετοχή αυτή εξασφαλίζει την μεγαλύτερη δυνατή διαγνωστική ακρίβεια των ελέγχων μας και προσδίνει εμπιστοσύνη στα αποτελέσματά μας.



tipo
graphic
arts
210 9943032



InterGenetics
ΔΙΑΓΝΩΣΤΙΚΟ ΚΕΝΤΡΟ ΓΕΝΕΤΙΚΗΣ

Βασ. Σοφίας 120, 11526 Αθήνα

T/ 2107705010 • 2107756588

T/ 2107705125 • 2104177919

F/ 2107705011

info@intergenetics.eu

www.intergenetics.eu



© InterGenetics 2013