

DLACZEGO WARTO

wykonać badania genetyczne?



Dają możliwość **wykrycia predyspozycji genetycznych** do chorób



Skracają czas diagnostyki



Można je wykonać **zawsze** i wystarczy zrobić to **raz w życiu**



Próbkę do badania możemy pobierać samodzielnie – **bezboleśnie, bez użycia igieł** (materiał DNA z próbki śliny)



Wynik badania to informacja również dla rodziny pacjenta



INVICTA

**Medyczne
Laboratoria
Diagnostyczne**

KONTAKT



W celu uzyskania dokładniejszych informacji, prosimy o kontakt ze swoim lekarzem prowadzącym.



**Medyczne Laboratoria
Diagnostyczne INVICTA**
ul. Polna 64
81-740 Sopot

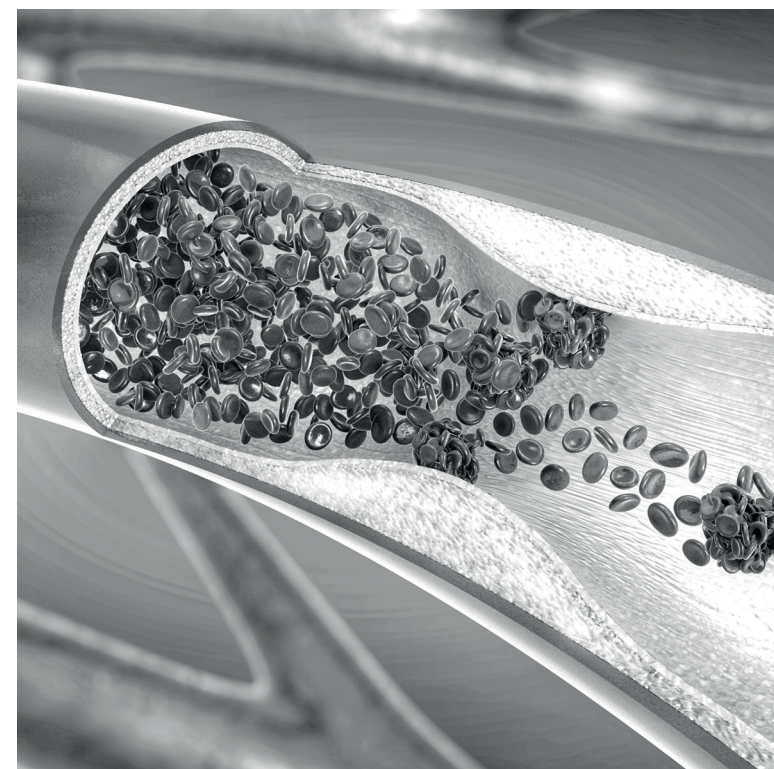
www.topgenetics.pl
www.invictagenetics.pl



**Diagnostyka
genetyczna**

Panele badań genetycznych

**Choroby układu krążenia
Antykoncepcja i HTZ**



INVZMAR.10DSM.MGEN.16.01.2021

Innovators in Reproductive Genetics

PANELE GENETYCZNE

ZAKRES GENÓW I MUTACJI W RAMACH PANELU	CHOROBY UKŁADU KRAŻENIA	ANTYKONCEPCJA I HTZ
F5 c.1601G>A (p.Arg534Gln) c.3980A>G (p.His1327Arg) c.5189A>G (p.Tyr1730Cys)	Identyfikacja trombofilii wrodzonej, najczęstszej genetycznej przyczyny rozwoju chorób zakrzepowo-zatorowych	
F2 c.*97G>A (G20210A)	Zwiększone ryzyko wystąpienia zakrzepicy	
MTHFR polimorfizm C677T polimorfizm A1298C	Zwiększone ryzyko rozwoju chorób sercowo-naczyniowych (zakrzepicy, choroby niedokrwiennej serca, miażdżycy, udaru)	
SERPINE1 (PAI-1) polimorfizm 4G/5G	Zwiększone ryzyko występowania chorób zakrzepowo-zatorowych	
BRCA1 c.5266dupC (5382insC) c.181T>G (C61G) c.68_69delAG (185delAG) c.4035delA (4153delA) c.3700_3704delGTAAA (3819del5)		Zwiększone ryzyko występowania raka piersi u pacjentek poniżej 25 lat przyjmujących antykoncepcję
BRCA2 c.6174delT		Zwiększone ryzyko raka piersi i jajnika

CHOROBY UKŁADU KRAŻENIA

PANEL PRZEZNACZONY JEST DO DIAGNOSTYKI TROMBOFILII WRODZONEJ – GENETYCZNEJ PREDYSPOZYCJI DO ZAKRZEPICY. BADANIE ZALECANE JEST W RAMACH PROFILAKTYKI, A W SZCZEGÓLNOŚCI DLA PACJENTÓW OBCIĄŻONYCH CHOROZAMI ZATOROWO-ZAKRZEPOWYMI.

DLA KOGO

- osób, u których samych lub w rodzinie wystąpiły przypadki – choroby zatorowo-zakrzepowej, zatorowości płucnej, wczesne zawały serca (<50 r.ż), udar mózgu, zakrzepica żylna o nietypowej lokalizacji (np. żyła wrotna, śledziona)
- osób z podwyższonym poziomem homocysteiny, u których wystąpiły choroby związane z hiperhomocysteinemią
- osób obciążonych dodatkowymi czynnikami ryzyka wystąpienia zakrzepicy (nadciśnienie, hipercholesterolemia, palenie papierosów, nadwaga)
- osób, które w ramach profilaktyki chcą sprawdzić swoje predyspozycje genetyczne do zakrzepicy (zmiany takie występują u 15% osób z krajów Europy Środkowej)

CO BADAMY

Czynniki genetyczne zwiększające u pacjentów ryzyko występowania zakrzepów, które mogą skutkować m.in. zawałami, udarami, zatorami. Do najczęstszych przyczyn genetycznych należą mutacje w **F5** i **F2**, zwiększające ryzyko tych chorób kilkukrotnie.

Współwystępowanie obu czynników zwiększa ryzyko zakrzepicy nawet 20-krotnie. Istotnym czynnikiem, który może wpłynąć na rozwój zakrzepicy jest występowanie polimorfizmu w genie **MTHFR** oraz **SERPINE1**.

JAKIE SĄ KORZYŚCI

- wczesne wykrycie nosicielstwa trombofilii i identyfikacja osób z podwyższonym ryzykiem zakrzepicy
- wykonanie odpowiednich badań dla osób z grupy ryzyka (np. USG - doppler kończyn dolnych, jamy brzusznej, poziom białka-C, białka-S, test oporności na białko C)
- wprowadzenie odpowiedniej profilaktyki lub zastosowanie skutecznego leczenia

⌚ Czas: 14 dni

🧴 Materiał: ślina/krew

ANTYKONCEPCJA I HTZ

BADANIE WYKONYWANE JEST W CELU SPRAWDZENIA PODWYŻSZONEGO RYZYKA ZACHOROWANIA NA ZAKRZEPICĘ I RAKA PIERSI PRZED ROZPOCZĘCIEM STOSOWANIA TERAPII ANTYKONCEPCYJNEJ LUB HTZ.

DLA KOGO

- kobiet rozpoczynających lub stosujących antykoncepcję lub hormonoterapię zastępczą
- w szczególności dla kobiet, u których w rodzinie wystąpiły przypadki zachorowania na zakrzepicę, raka piersi lub raka jajnika

CO BADAMY

Badania określa ryzyko wystąpienia zakrzepicy o podłożu genetycznym określając mutację w genie **F2**, **F5** oraz polimorfizmy **MTHFR** i **SERPINE1**. U nosicieli mutacji stosujących jednocześnie antykoncepcję, występuje 30-krotnie większe ryzyko zachorowania na zakrzepicę.

Ponadto panel identyfikuje najczęstsze mutacje w populacji polskiej w genie **BRCA1**, zwiększające ryzyko raka piersi i jajnika.

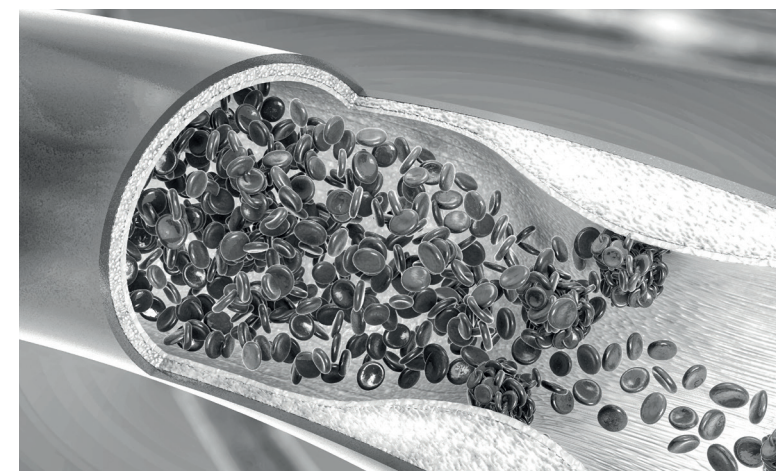
JAKIE SĄ KORZYŚCI

- wyберzesz bezpieczną formę antykoncepcji oraz wykluczysz ewentualne ryzyko wystąpienia chorób układu krążenia.

Zgodnie z rekomendacjami PTG nosicielstwo mutacji w genie **BRCA1** oraz zwiększone ryzyko zakrzepicy jest przeciwwskazaniem do stosowania antykoncepcji i HTZ.

⌚ Czas: 14 dni

🧴 Materiał: ślina/krew



PANEL BADAŃ GENETYCZNYCH – ANTYKONCEPCJA I HTZ

CO POWIEDZIEĆ PACJENTOWI

Jeśli rozpoczynasz stosowanie antykoncepcji lub hormonalną terapię zastępczą, warto rozważyć badanie genetyczne, które sprawdza zwiększone ryzyko zakrzepicy lub raka piersi.

Stosowanie środków antykoncepcyjnych w przypadku kobiet, u których potwierdzono zmiany w genach, może spowodować wystąpienie zakrzepów ale również zwiększyć ryzyko raka piersi. W razie zwiększonego ryzyka, będziesz mogła świadomie wybrać inną formę antykoncepcji.

CECHA BADANIA

- Określa czynniki genetyczne zwiększające u pacjentów ryzyko występowania zakrzepów, które mogą skutkować m.in. zawałami, udarami, zatorami. (wystąpienie zakrzepicy może wzrosnąć na 30 krotnie)
- Panel identyfikuje najczęstsze mutacje w populacji polskiej w genie **BRCA1**, zwiększające ryzyko raka piersi i jajnika. Wykazano, że środki hormonalne stosowane w młodszym wieku (u kobiet do 25 r.ż.) przez 5 lat zwiększają ryzyko raka piersi o około 40%, a raka piersi występującego do 40 rż. nawet o około 74%.

POTRZEBA PACJENTKI

- Bezpieczne rozpoczęcie stosowania antykoncepcji lub HTZ.

KORZYŚCI DLA PACJENTA

- Pacjentka wybierze bezpieczną i optymalną formę antykoncepcji bez ryzyka powikłań stosowania środków hormonalnych.

Zgodnie z rekomendacjami PTG nosicielstwo mutacji w genie BRCA1 oraz zwiększone ryzyko zakrzepicy jest przeciwwskazaniem do stosowania antykoncepcji i HTZ.

ZAKRES BADANYCH GENÓW

	Gen	Wykrywana mutacja/zmiana	Efekt potwierdzonej zmiany
	F5 (proakceleryna)	c.1601G>A (p.Arg534Gln)	Identyfikacja trombofilii wrodzonej, najczęstszej genetycznej przyczyny rozwoju chorób zakrzepowo-zatorowych
Nowe badanie w panelu		mut. HR2 - c.3980A>G (p.His1327Arg)	
		mut. Y1702C - c.5189A>G (p.Tyr1730Cys)	
	F2 (protrombina)	c.*97G>A (20210G>A)	Zwiększone ryzyko wystąpienia zakrzepicy
Nowe badanie w panelu	BRCA1	5 mutacji: c.5266dupC (5382insC) c.181T>G (C61G) c.68_69delAG (185delAG) c.4035delA (4153delA) c.3700_3704delGTAAA ((3819del5)	Zwiększone ryzyko występowania raka piersi u pacjentek poniżej 25 lat przyjmujących antykoncepcję
Nowe badanie w panelu	BRCA2	1 mutacja: c.6174delT	Zwiększone ryzyko raka piersi i jajnika

Źródła:

1. Polskie wytyczne profilaktyki i leczenia żyłnej choroby zakrzepowo-zatorowej. Aktualizacja 2009. Autorzy: prof. dr hab. med. Krystyna Zawilska, prof. Roman Jaeschke MD MSc, prof. dr hab. med. Witold Tomkowski, prof. dr hab. med. Ewa Mayzner-Zawadzka, dr hab. med. Rafał Niżankowski, prof. dr hab. med. Anita Olejek, prof. dr hab. med. Tomasz Pasierski, prof. dr hab. med. Adam Torbicki, prof. dr hab. med. Anetta Undas, prof. dr hab. med. Arkadiusz Jawień, dr med. Piotr Gajewski, dr med. Jan Sznajd, dr med. Jan Brożek. Medycyna Praktyczna 2009/04.
2. RZĄDOWA RADA LUDNOŚCIOWA. MONOGRAFIA „ZACHOROWALNOŚĆ I UMIERALNOŚĆ NA CHOROBY UKŁADU KRAŻENIA A SYTUACJA DEMOGRAFICZNA POLSKI” Redakcja naukowa: Zbigniew Strzelecki, Janusz Szymborski.
3. K. Zawilska: Wrodzona trombofilia a żylna choroba zakrzepowo-zatorowa. Hematologia 2013, tom 4, nr 1, s.35
4. Rekomendacje Polskiego Towarzystwa Ginekologicznego dotyczące wskazań i bezpieczeństwa stosowania antykoncepcji hormonalnej oraz wewnątrzmacicznej 2014

PANEL BADAŃ GENETYCZNYCH – CHOROBY UKŁADU KRAŻENIA

CO POWIEDZIEĆ PACJENTOWI

Badanie to sprawdza czy masz zwiększone ryzyko wystąpienia zakrzepów. Trombofilia wrodzona to genetyczna predyspozycja do zakrzepicy skutkującej m.in. zawałami, udarami, zatorami płucnymi. Szczególnie warto wykonać badanie jeśli ktoś z Twojej rodziny miał którąś z powyższych chorób ukł.krążania.

Jeśli zostanie potwierdzone zwiększone ryzyko genetyczne, można wcześniej wprowadzić odpowiednią profilaktykę lub zastosować skuteczne leki zapobiegające skutkom choroby.

CECHA BADANIA

- Określa czynniki genetyczne zwiększające u pacjentów ryzyko występowania zakrzepów, które mogą skutkować m.in. zawałami, udarami, zatorami.

POTRZEBA PACJENTA

- Wykonanie profilaktycznego badania dla osób dbających o swoje zdrowie lub takich, które mogą dziedziczyć czynniki ryzyka do zakrzepicy.
- Szukanie przyczyn wstąpienia incydentów zatorowo -zakrzepowych.

KORZYŚCI DLA PACJENTA

- Wyniki badań pozwolą na identyfikację nosicielstwa trombofilii a tym samym osób z podwyższonym ryzykiem zakrzepicy.
- W przypadku wykrycia mutacji pacjent po konsultacji z hematologiem i wykonaniu dodatkowych badań biochemicznych, będzie mógł zastosować optymalne leczenie, minimalizując ryzyko skutków choroby (zawałów, miażdżycy, udaru, zatorów płucnych).
- U osób z podwyższonym ryzykiem będzie można wykonać odpowiednie badania (USG-doppler kończ dolnych, USG jamy brzusznej, poziom białka C, białka-S, test oporności na białko C)

UZASADNIENIE

W naszej populacji choroby układu krążenia stanowią główną przyczynę zachorowalności i umieralności. Trzecią najczęściej występującą jest zakrzepica, na którą zapada w Polsce co roku 60 000 osób.

Genetyczna predyspozycja do zakrzepicy występuje u 8% Polaków. (u 1 na 12 Polaków).

Brak szybkiego leczenia powoduje, że śmiertelność w przypadku zakrzepicy sięga nawet 25%.

Dlatego niezmiernie istotne jest wykrycie predyspozycji genetycznych do tej choroby i zastosowanie odpowiedniej profilaktyki, która zmniejszy ryzyko jej wystąpienia.

ZAKRES BADANYCH GENÓW

	Gen	Wykrywana mutacja/zmiana	Efekt potwierdzonej zmiany
Nowe badanie w panelu	F5 (proakceleryna)	c.1601G>A (p.Arg534Gln)	Identyfikacja trombofilii wrodzonej, najczęstszej genetycznej przyczyny rozwoju chorób zakrzepowo-zatorowych
		mut. HR2 - c.3980A>G (p.His1327Arg)	
		mut. Y1702C - c.5189A>G (p.Tyr1730Cys)	
	F2 (protrombina)	c.*97G>A (20210G>A)	Zwiększone ryzyko wystąpienia zakrzepicy
	MTHFR	polimorfizm C677T polimorfizm A1298C	Zwiększone ryzyko rozwoju chorób sercowo naczyniowych (zakrzepicy, choroby niedokrwiennej serca, miażdżycy, udaru)
Nowe badanie w panelu	SERPINE1	polimorfizm 4G/5G (białko PAI-1)	Zwiększone ryzyko występowania chorób zakrzepowo-zatorowych

Źródła:

1. Polskie wytyczne profilaktyki i leczenia żyłnej choroby zakrzepowo-zatorowej. Aktualizacja 2009. Autorzy: prof. dr hab. med. Krystyna Zawilska, prof. Roman Jaeschke MD MSc, prof. dr hab. med. Witold Tomkowski, prof. dr hab. med. Ewa Mayzner-Zawadzka, dr hab. med. Rafał Niżankowski, prof. dr hab. med. Anita Olejek, prof. dr hab. med. Tomasz Pasierski, prof. dr hab. med. Adam Torbicki, prof. dr hab. med. Anetta Undas, prof. dr hab. med. Arkadiusz Jawień, dr med. Piotr Gajewski, dr med. Jan Sznajd, dr med. Jan Brożek. Medycyna Praktyczna 2009/04.
2. RZĄDOWA RADA LUDNOŚCIOWA. MONOGRAFIA „ZACHOROWALNOŚĆ I UMIERALNOŚĆ NA CHOROBY UKŁADU KRĄŻENIA A SYTUACJA DEMOGRAFICZNA POLSKI” Redakcja naukowa: Zbigniew Strzelecki, Janusz Szymborski.
3. K. Zawilska: Wrodzona trombofilia a żylna choroba zakrzepowo-zatorowa. Hematologia 2013, tom 4, nr 1, s.3