

# Świadome macierzyństwo

W Europie Środkowej i Wschodniej niektóre choroby genetyczne występują z większą częstotliwością niż inne. Poniżej znajdują się przykładowe geny objęte rozpoznaniem w **badaniu VISTA** związane z chorobami, które często występują w naszej części Europy.

Świadomie planując ciążę możesz uniknąć ryzyka zachorowania u twojego dziecka.

- CFTR** gen związany z mukowiscydą. Jest to jedna z najczęściej występujących chorób genetycznych w Europie, szczególnie w Europie Środkowej i Wschodniej.
- PAH** gen związany z fenyloketonurią. Jest to stosunkowo częsta choroba metaboliczna w tej części Europy.
- GALT** gen związany z galaktozemią. Choroba ta występuje z większą częstością w niektórych populacjach europejskich.
- SMN1** gen związany z rdzeniowym zanikiem mięśni. Choroba ta występuje z różną częstością w różnych regionach, w tym w Europie Środkowej i Wschodniej.
- DMD** gen związany z dystrofią mięśniową Duchenne'a. Jest to jedno z najczęściej występujących schorzeń genetycznych prowadzących do dystrofii mięśniowej.
- HBB** gen związany z beta-talasemią i anemią sierpowatą. Choć bardziej powszechny w basenie Morza Śródziemnego, może występować również w populacjach Europy Środkowej i Wschodniej.
- ATP7B** gen związany z chorobą Wilsona. Choroba ta jest stosunkowo częsta w Europie Środkowej.
- GBA** gen związany z chorobą Gauchera. Występuje z większą częstością w Europie Środkowej i Wschodniej.
- FANCA, FANCC, FANCD2, FANCG, FANCI** geny związane z anemią Fanconiego. Choroba ta jest stosunkowo częsta w niektórych populacjach europejskich.

## Badanie VISTA Gdzie można je wykonać?

Żeby wykonać badanie VISTA i cieszyć się szczęśliwym oraz świadomym macierzyństwem lub dowiedzieć się więcej na temat badania skontaktuj się z naszym lokalnym partnerem:

Jeżeli chcesz dowiedzieć się więcej  
na temat technologii i procesu badania  
próbek skontaktuj się z nami:

☎ [info@colotect.info](mailto:info@colotect.info)

✉ (+48) 607 312 486

🌐 [www.colotect.info](http://www.colotect.info)



Laboratorium Novazym Sp. z o.o.  
ul. Człuchowska 26, 60-434 Poznań

 Novazym



## Badanie genetyczne dla Par świadomie planujących ciążę.

Panel **VISTA** jest dedykowany dla par, które chcą świadomie starać się o dziecko lub par, które mają w historii rodzinnej podejrzenia lub potwierdzone nosicielstwo chorób genetycznych.



3 panele do 1200 genów

## Vista™ dlaczego warto?

### Dlaczego warto wykonać badanie VISTA™ przed testami prenatalnymi?

Choroby jednogenowe np. mukowiscydoza, rdzeniowy zanik mięśni (SMA), dystrofia mięśniowa Duchenne'a (DMD) rozwijają się zazwyczaj już po okresie ciąży, dlatego nie są wykrywane poprzez badania prenatalne lub obrazowe w trakcie jej trwania. Większość dzieci z recesywnymi chorobami jednogenowymi rodzi się w rodzinach z normalnym fenotypem.

### Czy badanie jest dla nas?

Większość rodziców nie wie, że są nosicielami chorób jednogenowych i nie ma historii choroby w rodzinie. Chore dziecko rodzi się wtedy, gdy oboje rodzice są nosicielami tego samego wariantu chorobotwórczego genu lub gdy kobieta jest nosicielką patogennych wariantów chorób sprzężonych z chromosomem X.

### Dlaczego badanie VISTA™ jest tak wartościowe?



Współczynnik zapadalności na zespół Downa wynosi 1/600-1/800, podczas gdy na niektóre z chorób jednogenowych wynosi 1/100 (dane WHO). Ryzyko wad wrodzonych można zmniejszyć do co najmniej 1/400, wykonując badania przesiewowe. Ogólny współczynnik zapadalności na 172 docelowych schorzeń

## Dla kogo kierujemy badanie VISTA™?

Badanie powinno zostać wykonane przed zajściem w ciążę lub na wczesnym etapie jej trwania. W pierwszej kolejności badaniu poddaje się przyszłą matkę i jeżeli wynik badania jest dodatni to badanie należy wykonać również u ojca. W przypadku negatywnego wyniku badania w którym nie wyryto zmian potogennych nie jest wymagane badanie ojca.

### W przypadku negatywnego wyniku badania u kobiety:



VISTA™ dla NIEJ  
Początek ciąży

Świadome i szczęśliwe  
macierzyństwo

### W przypadku pozytywnego wyniku badania u kobiety:



VISTA™ dla NIEJ  
VISTA™ dla NIEGO

Początek ciąży

Świadome i szczęśliwe  
macierzyństwo

**Raport z badania spełnia wytyczne  
ACMG, ACOG, PQF, NSGC, SMFM**

## Technologia sekwencjonowania nowej generacji (NGS)

Badanie VISTA oparte jest na celowanym wysoko-przepustowym sekwencjonowaniu nowej generacji. Występuje w postaci 3 paneli, które różnią się zakresem badania.



### PANEL 1

#### VISTA™ PANEL MINI

Ponad 5400 wariantów w 13 genach związanych z 11 recesywnymi chorobami jednogenowymi.



### PANEL 2

#### VISTA™ TARGETED PANEL

Ponad 10.000 wariantów w 164 genach związanych z 172 recesywnymi chorobami jednogenowymi.



### PANEL 3

#### VISTA™ PANEL 1200+

1200 genów związanych z 1200 chorobami genetycznymi w jednym badaniu.

## Czym różni się badanie VISTA™ od testu NIFTY?

VISTA™ stanowi uzupełnienie badania prenatalnego NIFTY, które nie wykrywa obciążeń genetycznych związanych z nosicielstwem chorób jednogenowych.

Co najważniejsze VISTA™ sprawdza nieprawidłowości na poziomie genów a nie na poziomie chromosomów.