

Wykonanie badania INFANO „krok po kroku”

1. Zakup badania INFANO

Badanie możesz zakupić w sklepie internetowym lub dowolnym Punkcie Pobrań sieci Diagnostyka. Chęć wykonania badania zgłoś mailowo Doradcy Pacjenta pisząc email na adres: kontakt@nowagenetyka.pl w ciągu 48h dostarczymy zestaw pobraniowy do wybranej przez Ciebie placówki.

2. Pobranie materiału do badania

Pobranie materiału odbywa się przy użyciu unikalnego zestawu. W przypadku niemowląt i małych dzieci, pobierany jest wymaz z wewnętrznej strony policzka. Takie pobranie jest nieinwazyjne i bezbolesne. Materiałem do badania może być także krew żylna, pobrana przez personel Punktu Pobrań.

3. Analiza genetyczna próbek

Badany materiał w postaci DNA dziecka wyizolowanego z pobranej próbki, poddawany jest analizie za pomocą sekwencjonowania nowej generacji (ang. NGS). Wynik badania opracowuje zespół ekspertów.

4. Wydanie wyniku

Czas oczekiwania na wynik wynosi maksymalnie 8 tygodni. Obszerny raport zawiera informację o wykluczonym ryzyku chorób genetycznych, a w przypadku wyniku nieprawidłowego – szczegółowy opis wykrytych wariantów patologicznych, warunkujących rozwój choroby oraz informację o stwierdzonej chorobie.

5. Konsultacja lekarska wyniku nieprawidłowego

W przypadku uzyskania wyniku nieprawidłowego kluczowe jest natychmiastowe wdrożenie profilaktyki/leczenia. Każdy wynik nieprawidłowy konsultowany jest w cenie badania przez genetyka klinicznego.



infano



Genetyczne badanie przesiewowe dla niemowląt i małych dzieci

- + 78 chorób
- + 141 genów

miejsce na pieczęć oddziału

Uwaga:

Informacje zawarte w niniejszej ulotce mają charakter wyłącznie poglądowy oraz edukacyjny i nie mogą stanowić podstawy do podejmowania decyzji dotyczących podjęcia lub niepodjęcia leczenia lub innych procedur medycznych. Interpretacji wyników badań powinien dokonywać lekarz.

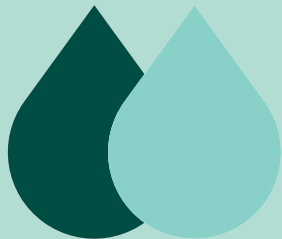


Dowiedz się więcej.
Wejdź na diagnostyka.pl

Diagnostyka+

Test INFANO

Test INFANO jest badaniem profilaktycznym w zakresie **78 chorób wieku dziecięcego**, uwarunkowanych genetycznie.



Celem badania jest identyfikacja choroby przed pojawieniem się objawów klinicznych co umożliwia wdrożenie profilaktyki lub szybkie rozpoczęcie leczenia.

Badamy:



Badanie INFANO obejmuje diagnostykę w kierunku rdzeniowego zaniku mięśni (SMA).

Badanie INFANO przeznaczone jest dla:

- + noworodków,
- + dzieci, u których występują mało specyficzne i trudne do zdiagnozowania objawy chorobowe.

Szereg chorób wrodzonych, szczególnie wrodzonych wad metabolicznych, nie daje charakterystycznych objawów klinicznych w pierwszych tygodniach, miesiącach, a nawet latach życia dziecka. Wczesne wykrycie choroby pozwala na skuteczne wdrożenie leczenia lub działania profilaktyczne, które pozwolą zahamować przebieg choroby lub zapobiegają jej powikłaniom.

Szeroki zakres diagnostyczny badania INFANO obejmuje:

- + choroby objęte badaniem przesiewowym noworodków pod patronatem Ministerstwa Zdrowia,
- + choroby wskazane przez American College of Medical Genetics and Genomics (ACMG),
- + choroby wybrane przez ekspertów Genomed S.A. na podstawie częstości ich występowania w populacji polskiej i możliwości profilaktyki lub leczenia.



Badanie wykonywane w polskim laboratorium Genomed S.A. posiadającym wieloletnie doświadczenie w diagnostyce genetycznej i sekwencjonowaniu nowej generacji (NGS).

Program badań przesiewowych noworodków w Polsce prowadzony jest od 1994 roku i polega na wstępnej identyfikacji wybranych 29 chorób wrodzonych za pomocą testów analitycznych (głównie biochemicznych) przed wystąpieniem objawów klinicznych.



Przesiewowe badanie genetyczne INFANO wykrywa 78 wybranych chorób wrodzonych, spowodowane zmianami w 141 genach, za pomocą badań genetycznych nowej generacji NGS.

- + większa precyzja informacji
- + ograniczenie kosztów badań potwierdzających wstępną diagnozę
- + zainicjowanie procesu precyzyjnej diagnostyki genetycznej rodziny
- + uzupełnienie podstawowego programu badań (biochemicznych) przesiewowych noworodków

Wykonanie badania należy rozważyć:

- + jako profilaktyczne, przesiewowe badanie przeprowadzane u dziecka bez objawów choroby, w celu wychwycenia wrodzonych schorzeń, niemożliwych do wykrycia w czasie rutynowego badania lekarskiego,
- + jako rozszerzenie standardowego biochemicznego badania przesiewowego noworodków,
- + w przypadku uzyskania nieprawidłowego lub niejednoznacznego wyniku standardowego badania przesiewowego noworodków (biochemicznego).
- + jeśli w rodzinie wystąpiły: choroby uwarunkowane genetycznie lub o niewiadomym podłożu; zgony w wieku dziecięcym, z niewyjaśnionych przyczyn.

Zasadniczy raport badania 72 jednostki chorobowe:

- + Choroby metaboliczne, wynikające z zaburzeń przemian biochemicznych organizmu, które powodują nieprawidłową przemianę białek, tłuszczów, węglowodanów, witamin i innych składników pokarmowych,
- + Choroby neurologiczne: rdzeniowy zanik mięśni SMA, drgawki pirydoksynozależne, niedobór transportera glukozy typu I, stwardnienie guzowate,
- + Niedobory odporności,
- + Choroby nowotworowe wieku dziecięcego,
- + Choroby krwi,
- + Choroby wzroku,
- + Zaburzenia sercowo naczyniowe,
- + Inne choroby, dla których istnieje możliwość terapii/profilaktyki, w tym mukowiscydoza, hipertermia złośliwa i inne.

Opcjonalny raport badania (dodatkowo płatny):

W ramach badania Infano może zostać przeprowadzona dodatkowa analiza metodą MLPA w genie CYP21A2 w kierunku wrodzonego przerostu kory nadnerczy.

Kod	Nazwa badania
4584	Infano - badanie przesiewowe noworodków w kierunku wrodzonych chorób genetycznych

Sprawdź badanie na diag.pl

