



GENOMED S.A.

- GENOMED posiada wieloletnie doświadczenie w diagnostyce genetycznej i sekwencjonowaniu nowej generacji (ang. Next Generation Sequencing – NGS)
- Od 2015 roku wykonuje nieinwazyjne testy prenatalne (NIPT) we własnym laboratorium
- Prowadzi diagnostykę genetyczną na rzecz poradni genetycznych w Polsce i za granicą
- Jest ośrodkiem rekomendowanym przez Polskie Towarzystwo Genetyki Człowieka (PTGC)
- Posiada międzynarodowe certyfikaty jakości EMQN i CF Network

 diagnostyka@genomed.pl

 www.parento.pl

 22 644 60 19

 ul. Ponczowa 12
02-971 Warszawa



W przypadku niepomyślnego wyniku:



Przed zajściem w ciążę:

Możliwości wyboru odpowiedniej metody prokreacyjnej po uzyskaniu pozytywnego wyniku testu:

- Skorzystanie z zapłodnienia metodą *in vitro* (IVF) przy zastosowaniu preimplantacyjnej diagnostyki genetycznej (PGS/PGD).
- Ciąża poczęta w sposób naturalny wspomagana genetyczną diagnostyką prenatalną opartą o biopsję kosmówki (CVS) lub amniopunkcję z zastosowaniem nowoczesnych technik diagnostyki genetycznej.
- Możliwość adopcji komórki jajowej od zdrowej dawczyni.
- Wykorzystanie nasienia od zdrowego dawcy.
- Adopcja dziecka.



W trakcie ciąży:

W przypadku niepomyślnego wyniku badania Parento w trakcie ciąży istnieje możliwość skorzystania z nowoczesnych metod prenatalnej diagnostyki inwazyjnej, jak również wyboru odpowiedniego ośrodka wyższej referencyjności, przygotowanego na poród dziecka z obciążeniem genetycznym. Jest to także szansa na przygotowanie się do opieki nad dzieckiem.



Po porodzie

Wczesna diagnoza dziecka – przed wystąpieniem objawów klinicznych – daje szereg możliwości wczesnego leczenia i zapobiegania skutkom niektórych chorób uwarunkowanych genetycznie.

WYNIK BADANIA PARENTO

Raport diagnostyczny, dotyczący statusu nosicielstwa partnerów oraz ocena ryzyka wystąpienia ponad 1300 chorób u potomstwa.

Nie ma potrzeby przeprowadzenia innego badania genetycznego, potwierdzającego wynik PARENTO.

Prawidłowy wynik badania Parento zmniejsza ryzyko wystąpienia u dziecka określonej choroby do mniej niż 1: kilka milionów.

W przypadku wyniku nieprawidłowego – zainicjowanie procesu precyzyjnej diagnostyki genetycznej dla przyszłych rodziców i możliwość objęcia całej rodziny pełnym poradnictwem genetycznym.

Parento



ANALIZA 1 700 GENÓW
ODPOWIEDZIALNYCH
ZA WYSTĘPOWANIE 1 300 CHOROÓB

PARENTO

NAJSZERSZE BADANIE GENETYCZNE DLA PAR PLANUJĄCYCH CIĄŻĘ

Folder Informacyjny dla personelu medycznego

 Genomed

Badanie genetyczne PARENTO

Test Parento jest precyzyjnym i nowoczesnym badaniem genetycznym, pozwalającym sprawdzić, czy przyszli rodzice są nosicielami chorób genetycznych, które mogą być przekazane potomstwu.

Posługując się innowacyjną technologią sekwencjonowania następnej generacji (ang. Next Generation Sequencing - NGS) oraz klasycznymi metodami diagnostyki genetycznej analizujemy ponad 1700 genów, które pełnią kluczową rolę w dziedziczeniu ponad 1300 chorób. Pomyślny wynik testu Parento zmniejsza ryzyko wystąpienia u dziecka określonej choroby do mniej niż 1: kilka milionów.

Materiałem do badania Parento jest próbka śliny lub krwi. Zestaw pobraniowy zawiera komplet dokumentów wraz z próbką. Pobrany materiał trafia do laboratorium Genomed S.A. w Warszawie, gdzie jest poddawany analizie. Wynik nieprawidłowy wymaga omówienia w poradni genetycznej. Genomed zapewnia możliwość konsultacji w swojej siedzibie w Warszawie lub za pomocą narzędzi do zdalnej konsultacji.

Badanie jest rekomendowane wszystkim przyszłym rodzicom.

>1700

genów analizowanych
w jednym badaniu

>80%

dzieci z zaburzeniami genetycznymi to
dzieci osób, które nie mają historii
zachorowań w rodzinie ani nie wykazują
objawów choroby

<1: milion

Ryzyko wystąpienia u
dziecka określonej choroby
w przypadku pomyślnego
wyniku PARENTO

Większość z nas jest nosicielami kilku chorób genetycznych. Jeżeli oboje rodzice są nosicielami patogennego wariantu w tym samym genie, wówczas istnieje aż 25% ryzyko, że ich dziecko będzie dotknięte chorobą recesywną.

Cel badania PARENTO:

Określenie ryzyka prokreacyjnego czyli prawdopodobieństwa urodzenia dziecka z chorobą genetyczną

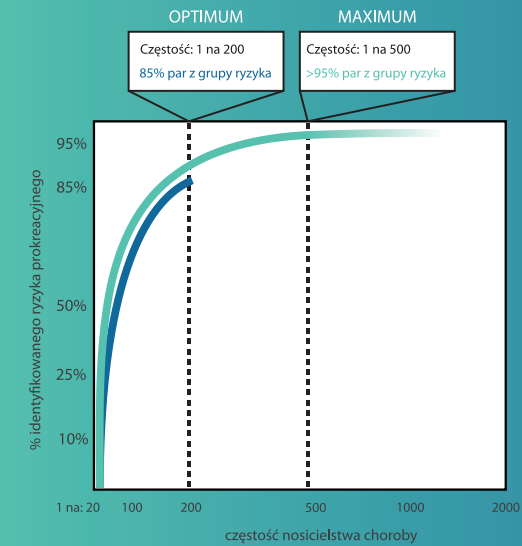
Możliwość wyboru odpowiedniej metody prokreacyjnej: naturalne poczęcie, *in vitro* z zastosowaniem diagnostyki preimplantacyjnej, adopcja komórek jajowych lub dawstwo nasienia

W przypadku decyzji o urodzeniu chorego dziecka, możliwość wczesnej interwencji, leczenia oraz zapobieganie skutkom choroby genetycznej

Zainicjowanie procesu diagnostyki i poradnictwa genetycznego dla całej rodziny

DLA KOGO?

- Badanie jest rekomendowane każdej parze świadomie planującej ciążę w celu oceny statusu nosicielstwa
- Szczególnie istotne dla osób spokrewnionych, które planują założenie rodziny
- Dedykowane parom korzystającym z procedury wspomaganego rozrodu
- Dla osób borykających się z problemami prokreacyjnymi
- Polecane osobom, w których rodzinach wystąpiły choroby uwarunkowane genetycznie lub o niewiadomym pochodzeniu
- Badanie zalecane, jeśli w rodzinie wystąpiły nagłe zgony w wieku dziecięcym



Wykres poglądowy, przedstawiający zależność pomiędzy zakresem badania PARENTO a możliwością zidentyfikowania ryzyka prokreacyjnego u pary (na podstawie Genetics in Medicine 2019,21:1931-39, zmodyfikowany)

Spośród kilku tysięcy recesywnych i sprzężonych z płcią chorób genetycznych, kilkadziesiąt najczęstszych, takich jak mukowiscydoza, zespół łamliwego chromosomu X (FRAX), głuchota wrodzona, wrodzony przerost nadnerczy (WPN) czy rdzeniowy zanik mięśni (SMA), odpowiada za zdecydowaną większość (ponad 85%) przypadków wysokiego ryzyka prokreacyjnego.

Ta zależność wskazuje, jak niezbędne w badaniu nosicielstwa chorób jest sprawdzenie obecności mutacji występujących często, a niewykrywanych metodą NGS, która jest obecnie podstawowym narzędziem do badań wielogenowych.

Właśnie dlatego badanie PARENTO, jako jedyne tego typu badanie dostępne w Polsce, oprócz metody NGS, wykorzystuje techniki takie, jak MLPA i analiza długości fragmentów, do weryfikacji ryzyka nosicielstwa FRAX, SMA i WPN.

OPTIMUM



Zakres OPTIMUM identyfikuje
85% par z grupy ryzyka.

152

112

×

✓

✓

×

wynik w ciągu
4-6 tygodni

MAXIMUM



Zakres MAXIMUM identyfikuje
ponad 95% par z grupy ryzyka.

1700

1300

✓

✓

✓

✓

wynik
do 12 tygodni

Lista chorób dostępna na stronie www.parento.pl