

	<p>Badanie WES - sekwencjonowanie całego egzomu (Whole Exome Sequencing)</p>
<p>Metoda</p>	<p>NGS – sekwencjonowanie najnowszej generacji</p>
<p>Jaki zakres jest sprawdzany?</p>	<ul style="list-style-type: none"> ✓ Wszystkie znane geny człowieka mogące stanowić przyczynę niepokojących objawów lub wiążące się z ryzykiem zachorowania na schorzenie o podłożu genetycznym (badany jest cały egzom, czyli wszystkie znane regiony kodujące genów – ok. 23 000 genów). ✓ Badanie WES pozwala na szeroką diagnostykę różnicową – sprawdzenie w jednej analizie setek możliwych genetycznych przyczyn występujących objawów. Oznacza to często uniknięcie tzw. odysei diagnostycznej – czyli konieczności wykonywania kolejnych badań genetycznych wykluczających następną diagnozę. Pozwala to maksymalnie skrócić czas od postawienia rozpoznania do wprowadzenia ukierunkowanego leczenia, a jednocześnie wiąże się z oszczędnością finansową. ✓ Analiza jest wykonywana indywidualnie – w zależności od występujących u pacjenta objawów (lub obciążenia ryzykiem zachorowania w rodzinie), badane są konkretne obszary genów.
<p>Raportowane zmiany w materiale genetycznym</p>	<p>Zmiany w regionach kodujących genów: patogeniczne, prawdopodobnie patogeniczne, o nieokreślonej patogeniczności (VUS) + zakres badania mikromacierzy: zmiany CNV (ang. Copy Number Variants)</p>
<p>Jakie dodatkowe informacje o zdrowiu można uzyskać dzięki badaniu WES?</p>	<p>Jeżeli pacjent wyraża zgodę, może uzyskać informację o ryzyku zachorowania na inne schorzenia genetyczne niezwiązane z obecnie występującymi objawami oraz rodzinnym obciążeniem genetycznym (są to tzw. Secondary Findings).</p> <ul style="list-style-type: none"> ✓ Przykładowo takie informacje mogą obejmować: ✓ skłonność do częstych infekcji (sprawdzane są Pierwotne Niedobory Odporności), ✓ konieczność zmiany diety (sprawdzane są choroby metaboliczne),

	Badanie WES - sekwencjonowanie całego egzomu (Whole Exome Sequencing)
Jakie dodatkowe informacje o zdrowiu można uzyskać dzięki badaniu WES?	<ul style="list-style-type: none"> ✓ ryzyko podwyższonego cholesterolu (nawet u dzieci) – hipercholesterolemia, ✓ ryzyko niebezpiecznego przeładowania żelazem lub miedzią (hemochromatoza, choroba Willsona), ✓ skłonność do zakrzepicy, w tym polimorfizmy w genie MTHFR (badana jest trombofilia wrodzona – na życzenie pacjenta), ✓ wrodzona nietolerancja laktozy (na życzenie pacjenta), ✓ genetyczna skłonność do depresji i zaburzeń psychiatrycznych.
Czy istnieje możliwość aktualizacji wyniku badania WES w przyszłości?	Do raz wykonanej analizy genów można powrócić w przyszłości (bez konieczności ponownego pobrania próbek). Dzięki temu można sprawdzić, czy stan wiedzy medycznej nie uległ zmianie i czy nie stwierdzono nowych mutacji, które mogą być przyczyną niepokojących objawów.
Próbka do badania	Krew obwodowa (pobranie z żyły) lub wymaz z policzka (w tej opcji nie są raportowane zmiany CNV).
Organizacja pobrania próbki	Pobranie próbki jest bezpłatne. Pobranie może się odbyć z pomocą pielęgniarki mobilnej w domu pacjenta, w placówce medycznej. W przypadku wymazu z policzka, próbka może być pobrana samodzielnie.
Czas oczekiwania na wynik	Maksymalnie w 10 tygodni.
Konsultacja wyniku ze specjalistą genetykiem	Tak – w cenie badania
Cena	5497 zł
Możliwość płatności ratalnej	Tak