

ÚJ SZOLGÁLTATÁS - SMA SZŰRÉS ÚJSZÜLÖTTEKNEK!

vérvétel nélkül, fájdalommentesen, köldökzsinórvérből



KÉRJE GYERMEKE ÚJSZÜLÖTTKORI SMA SZŰRŐVIZSGÁLATÁT!

A betegség kialakulásának nincs előjele, tünete, de ha a baba születésekor megtörténik a szűrővizsgálat, és ezt követően időben elkezdődik a terápia, akkor sikeresen kezelhető ez a rendkívül súlyos genetikai betegség.



Mi az SMA?

A spinális izomatrófia (angolul Spinal Muscular Atrophy) a szülőktől öröklődő **gerincvelői eredetű izomsorvadás**, amelyet az SMN1 gén hibája okoz, és a gerincvelő mozgató idegsejtjeinek a fokozatos elvesztését eredményezi. Ez egy rendkívül súlyos, veleszületett betegség, amely súlyos izomsorvadáshoz, izomgyengeséghez vezet. A betegség kezelésére már hazánkban is elérhetőek a terápiás gyógyszerek. A kezelés azonban csak akkor igazán hatásos, ha már újszülött korban és tünetmentes állapotban megkezdődik, az így diagnosztizált és kezelt gyermekek csaknem teljesen egészségesen fejlődhetnek.

Az SMA kialakulása

A spinális izomatrófiát okozó génhiba a szülőktől öröklődik. Akinek egy egészséges és egy hibás SMN1 génje van, az úgynevezett hordozó; náluk az SMA alapesetben nem nyilvánul meg. Ám ha mindkét szülő rejtetten hordozza a génhibát, akkor 25% az esélye annak, hogy gyermekükben látható módon betegség alakul ki.

SMA szűrés újszülötteknek köldökzsinórvérből

A baba születésekor levett és Intézetünkhöz beküldött köldökzsinórvérből elvégezhető az újszülött SMA genetikai szűrővizsgálata.

Ára: 45 000 Ft

SMA hordozósági szűrés várandósoknak

A kismamától levett vénás vérből végezzük az SMN1 gén vizsgálatát. Ha az eredménye negatív, nincs szükség további vizsgálatra, az újszülött nem lesz SMA beteg, ha pozitív, akkor a kismama hordozónak számít és a leendő apuka vérvizsgálatát is javasolt elvégezni.

Ára: 55 000 Ft

Tudnivalók az SMA hordozósági szűrés elvégzése kapcsán:

- A vizsgálati eredmény értelmezéséhez kérheti genetikai tanácsadásunkat.
- A vizsgálat nem alkalmas a ún. „silent” hordozói státusz kimutatására, illetve a pontmutációval kialakuló hordozóság vizsgálatára, így a szűrés elvégzését követően van maradék kockázat, vagyis kis esély arra, hogy valaki a negatív eredmény ellenére is hordozó.
- A vizsgálat szenzitivitása kb. 93,5%.
- A vizsgálatok eredményközlési ideje 10-15 munkanap.

Miért a Krio-nál végeztesse el a szűrést?

Mert a szűrés köldökzsinórvérből elvégezhető és így nem kell a kisbabát külön vizsgálatra vinni és újabb vérvételnek kitenni.