

TEST SMA

SPINÁLNA SVALOVÁ ATROFIA, KTORÁ SA DÁ LIEČIŤ

Moderný genetický test, ktorý poskytne jednoznačnú odpoveď, či dieťa môže byť postihnuté niektorým zo známych typov SMA.



Prečo?

Spinálna svalová atrofia patrí síce medzi zriedkavé ochorenia, zaberá však druhé miesto, čo sa týka úmrtnosti na dedičné choroby. Konkrétny typ SMA sa určuje podľa veku a závažnosti klinického stavu dieťaťa. Ochorenie je nevyliciteľné, ale **je možné ho pri včasnej diagnostike liečiť**.

Dôsledkom poškodenia u pacientov so SMA je postupný úbytok svalstva, svalová slabosť, neprítomnosť reflexov. Deti so SMA sa nenaučia sedieť, stáť, chodiť, prípadne pri prejavoch ochorenia v neskoršom veku tieto schopnosti postupne stratia. Choroba neovplyvňuje mentálne funkcie ani emočný vývoj týchto detí. Príčinou SMA je neprítomnosť alebo mutácia génu pre bielkovinu, ktorá je nevyhnutná pre funkciu dolných motoneurónov.

Ako?

Dostupným testom, ktorý vie otestovať postihnutie dieťaťa spinálnou svalovou atrofiou ešte pred nástupom klinických prejavov, je test SMA. Ide o **moderné genetické laboratórne vyšetrenie, ktoré je možné uskutočniť zo suchej kvapky krvi alebo zo vzorky periférnej krvi** odobratej do skúmavky na krvný obraz (EDTA).

Vyšetrenie zisťuje najčastejšiu príčinu ochorenia, neprítomnosť malého úseku na jednom géne - SMN1, ktorý dieťa musí zdediť od oboch rodičov. Táto príčina vysvetľuje väčšinu prípadov spinálnej svalovej atrofie (SMA).



Pozitívny výsledok testu vyžaduje potvrdenie diagnózy cestou ambulancie lekárskej genetiky. Naopak, negatívny výsledok testu významne znižuje riziko tohto ochorenia v budúcnosti.

Vyšetrenie nie je určené na záchyt vzácnych patogénnych variantov, zodpovedných za 2 - 5 % prípadov spinálnej svalovej atrofie. Viac ako 95 % prípadov spinálnej svalovej atrofie však je týmto vyšetrením zachytených.

Od objavenia liečby, ktorá dokáže ovplyvniť priebeh spinálnej svalovej atrofie (SMA), získava veľký význam včasná diagnostika. Doterajšie skúsenosti ukazujú, že skorý záchyt pacientov a včasná liečba môžu mať pozitívny vplyv na priebeh ochorenia. To je aj dôvod, prečo **v niektorých vyspelých krajinách je vyšetrenie SMA súčasťou plošného novorodeneckého skríningu**.

Kedy?

- V novorodeneckom a kojeneckom období,
- u dieťaťa bez neurologických ťažkostí a s primeraným vývinom ako presymptomatické preventívne vyšetrenie.

Materiál a odber

- suchá kvapka krvi, aspoň 3 terčičky
- prípadne periférna krv do skúmavky na krvný obraz (EDTA, 2ml)



Postup

1. Špeciálny odberový materiál si môžete spolu so žiadankou objednať pod názvom SMA test prostredníctvom webovej stránky **www.unilabs.sk/** **objednanie-odberoveho-materialu.**
2. V prípade odberu kapilárnej krvi treba vyplniť aspoň 3 terčičky na Guthrieho karte. Odber realizujeme zásadne v rukaviciach tak, aby sa zabránilo kontaminácii terčička inou DNA. Sformovanú kvapku krvi z miesta vpichu, obvykle na päte, zotrieme na terčič. Krv necháme vsiaknuť do karty po dobu 10 – 20 s. Odber do skúmavky realizujeme obvyklým spôsobom.
3. Na kartu dopíšete meno pacienta, rodné číslo a na zadnú stranu karty nalepte dlhšiu časť z čiarového dvojkódu.
4. Kartu s vyplnenou žiadankou vložte do doručenej obálky a na obálku nalepte druhú, kratšiu časť dvojkódu. Žiadanku priložte k materiálu do laboratória, vložte do obálky a obálku zalepte.

Stabilita vzorky

- suchá kvapka krvi – skladovať pri izbovej teplote, v suchu, nevystavovať slnečnému svetlu, vysokej teplote, UV žiareniu
- skúmavka v EDTA – skladovať v chladničke (2 – 8 °C)

Pri dodržaní uvedených podmienok vydržia vzorky minimálne 2 týždne.

Výsledok

Maximálna doba doručenia výsledku je 10 pracovných dní.

Výsledok obsahuje nález
- SMN1 exón 7: homozygotná delécia detegovaná/nedetegovaná a nasledujúcu interpretáciu výsledku.

Interpretácia

Výsledok vyšetrenia je doručený lekárovi bežným spôsobom vrátane elektronickej komunikácie.

• Zdravý pacient

U vyšetrovaného pacienta/ky nebola potvrdená homozygotná delécia exónu 7 v géne SMN1, ktorá je príčinou spinálnej svalovej atrofie (SMA)
vo viac ako 95 % prípadov.

• Podozrenie na spinálnu svalovú atrofiu

U vyšetrovaného pacienta/ky bola potvrdená homozygotná delécia exónu 7 v géne SMN1. Tento nález môže s veľkou pravdepodobnosťou znamenať riziko spinálnej svalovej atrofie (SMA) u vyšetrovanej osoby. Odporúčame neodkladnú návštevu špecialistu – ambulanciu lekárskej genetiky a overenie výsledku iným typom genetickej analýzy.

Vyšetrenie nie je určené na záchyt vzácných patogénnych variantov, zodpovedných za 2 - 5 % prípadov spinálnej svalovej atrofie.

Vyšetrenie nie je určené na stanovenie prenášačov – klinicky zdravých jedincov, ktorí majú zvýšené riziko prenosu SMA na svojich potomkov.



Cena vyšetrenia pre samoplatcov: **50 €**

Teraz vo výhodnej kombinácii:

SMA test + TREC I KREC test = **79 €**
namiesto 100 €!

Ako?

z 3 kvapiek
kapilárnej krvi
z päty alebo
prsta

Kto?

najmä
novorodenci

Kedy?

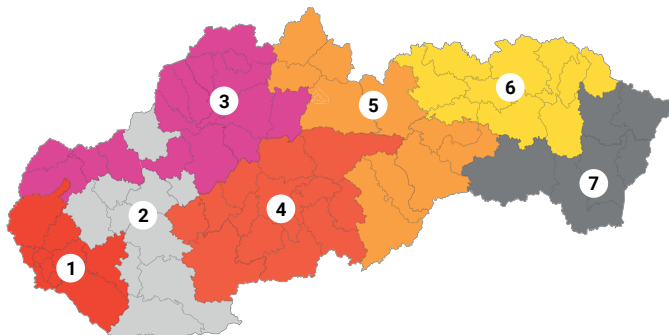
ihneď po
narodení

Výsledky

maximálne do
10 pracovných
dní po odbere

Kontaktujte nás na info.sk@unilabs.com
alebo prostredníctvom našich medicínskych reprezentantov.

- 1 Diana Kemp
0910 139 477
- 2 Mgr. Mária Chotváčová
0911 066 515
- 3 Mgr. Mária Majtánová
0902 829 481
- 4 Mgr. Annamária Mališová
0910 994 229
- 5 Mgr. Jana Mišíková
0911 102 740
- 6 Mgr. Liana Hríbová
0904 604 193
- 7 Mgr. Iveta Varadzinová
0911 820 568



www.unilabs.sk/pre-lekarov/test-sma
www.unilabs.sk

