

Badanie genetyczne w zespole Marfana

Przyczyną choroby Marfana są mutacje w genie *FBN1*, którego produktem jest białko strukturalne - fibrylina-1. Wytwarzana w skutek mutacji nieprawidłowa jego forma prowadzi do zaburzeń w budowie tkanki łącznej, a co za tym idzie dotknięcia chorobą wielu narządów i układów ludzkiego organizmu.

Dziedziczenie

Choroba dziedziczy się w sposób autosomalny dominujący, co oznacza, że jedna kopia zmienionego genu w każdej komórce jest wystarczająca do spowodowania schorzenia. Mutacja powodująca chorobę jest najczęściej dziedziczona od jednego z rodziców, również chorego, ale w co najmniej 25 procentach przypadków zespołu Marfana wynika z nowej mutacji w genie *FBN1*, która nie została odziedziczona od rodziców. Przypadki te występują u osób bez historii choroby w rodzinie.

Diagnostyka

Gen *FBN1* jest jednym z większych genów występujących w genomie człowieka. Składa się z 65 fragmentów kodujących zwanych eksonami. U noworodków, które od razu po urodzeniu wykazują cechy fenotypowe charakterystyczne dla zespołu Marfana, identyfikowane mutacje występują zazwyczaj w regionie genu między 24 a 33 eksonem. Nie wyklucza to jednak możliwości ich występowania w pozostałych eksonach genu *FBN1*. Badanie genetyczne polega zazwyczaj na sekwencjonowaniu czyli odczytaniu sekwencji każdego eksonu.

U około 10% pacjentów z objawami choroby, pomimo zbadania całego genu *FBN1* nie wykrywa się mutacji. Wyjaśnienia tej sytuacji mogą być następujące:

- 1) w genie *FBN1* obecne są tzw. rozległe delecje, których nie można wykryć metodą sekwencjonowania i trzeba użyć innych metod biologii molekularnej – np. metody MLPA
- 2) mutacje mogą występować w innych genach i dawać objawy bardzo podobne do choroby Marfana.

Nowe rozwiązania diagnostyczne

Dlatego obecnie najlepszym rozwiązaniem jest wykonanie badania genetycznego z wykorzystaniem **metody sekwencjonowania nowej generacji (tzw. NGS)**. W badaniu oprócz genu *FBN1* badane są również inne geny odpowiedzialne za objawy podobne do tych obserwowanych w zespole Marfana.

Poniżej znajdują Państwo listę badań panelowych z wykorzystaniem metody NGS dostępnych w Centrum Medycznym Medgen.

BADANIA GENETYCZNE OFEROWANE W CM MEDGEN

Zespół Marfana i zespoły marfanoidalne	NGS-035P	Badanie genów kojarzonych z cechami marfanoidalnymi - 6 genów: FBN1, FBN2, CBS, TGFBR1, TGFBR2, UPF3B
	NGS-035W	Badanie 58 genów kojarzonych z cechami marfanoidalnymi wraz z analizą CNV (delecji i duplikacji)
Zespół Marfana	KARDIOLOGIA-31A	Badanie rozległych rearanżacji (delecji i duplikacji) w genach FBN1 i TGFBR2 metodą MLPA

Badania są wykonywane w warszawskim laboratorium CM MedGen, które posiada międzynarodowy certyfikat jakości wykonywania badań diagnostycznych metodą NGS. Laboratorium posiada również rekomendacje Polskiego Towarzystwa Genetyki Człowieka.

Dlaczego warto wykonać badanie genetyczne?

- 1) Pozwala na identyfikację mutacji u osoby chorej, co często wyjaśnia czy dana osoba choruje na chorobę Marfana lub inny zespół marfanoidalny
- 2) Pozwala na szybkie wykonanie badania u rodzeństwa, potomstwa osoby chorej i wykluczenie lub potwierdzenie występowania choroby
- 3) Pozwala zaplanować w sposób świadomy potomstwo

Przygotowanie do badania

Do wykonania badania należy pobrać 1-2 ml krwi żyłnej do zwykłej probówki morfologicznej. Krew może być pobrana w naszym warszawskim Punkcie Pobrań lub też przysłana z miejsca zamieszkania Pacjenta do laboratorium CM MedGen.

Serdecznie zapraszamy do kontaktu z naszymi specjalistami:

diagnostyka@medgen.pl, +48 501 377 150

CM MedGen zaprasza również Pacjentów do Poradni Genetycznej w Warszawie.

CM MedGen dla członków Stowarzyszenia Marfana wykonuje badania w specjalnej obniżonej cenie. Serdecznie zapraszamy!!!