

Pakiet badań genetycznych

Moje Zdrowie Genetyczne PLUS



Dla kogo?

Pakiet przeznaczony jest dla osób powyżej 18 r.ż.

Przeciwwskazaniem do skorzystania z Pakietu są: przebyte przeszczepy narządu, szpiku lub komórek macierzystych (bez względu na okres jaki upłynął od czasu przeszczepu), transfuzja krwi w okresie ostatnich 4 miesięcy lub **leczenie onkologiczne** (chemio – lub radioterapia) w okresie ostatnich 8 miesięcy od daty badania. Wykonanie badań z pominięciem przeciwwskazań może spowodować otrzymanie zafałszowanych i niemiarodajnych wyników.



Zakres pakietu:

Pakiet ma na celu identyfikację ryzyka i wykrycie predyspozycji do wystąpienia opisanych poniżej chorób, które mogą mieć podłoże genetyczne. Pakiet nie ma charakteru diagnostycznego - nie diagnozuje ani nie wyklucza istnienia choroby. Ocenia ryzyko zachorowania na choroby o podłożu genetycznym, co pomaga wprowadzić odpowiednie działania profilaktyczne - dostosować częstotliwość i rodzaj kontroli lekarskich i badań profilaktycznych, a także określić kierunek zmiany stylu życia w oparciu o indywidualne predyspozycje genetyczne.

W ramach Umowy Osobie Uprawnionej przysługuje możliwość wykonania poniższych usług:

- **Pobranie krwi żyłnej do badania DNA z analizą**

Badanie wykonywane jest metodą NGS (sekwencjonowanie następnej generacji) i obejmuje odczytanie pełnej sekwencji genomu (WGS). W ramach Pakietu zostanie przeanalizowanych:

- Ponad 300 genów i 9 poligenowych ocen ryzyka związanych z predyspozycjami i podwyższonym ryzykiem wystąpienia zarówno chorób nowotworowych, jak i nienowotworowych. Szczegółowy wykaz badanych genów oraz chorób, które obejmuje badanie znajduje się w tabeli poniżej.
- Ponad 130 substancji aktywnych – badanie pozwala ocenić jak indywidualny zestaw wariantów genetycznych pacjenta wpływa na jego reakcję na leki, ocenić skuteczność leku, możliwość wywołania działań niepożądanych, dostosować wielkość dawki. Szczegółowy wykaz badanych substancji aktywnych znajduje się w tabeli poniżej.
- **Raport z wynikami badania genomowego** zawierający listę wykrytych wariantów genetycznych wraz z ich klasyfikacją i opisem uwzględniającym ryzyko zachorowania na poszczególne choroby oraz część farmakogenomiczną – z określeniem wpływu substancji aktywnych na nasz organizm.
- **Konsultacja lekarska z omówieniem raportu**, przygotowaniem w oparciu o wyniki badania genetycznego

≠



planu badań profilaktycznych, wystawieniem zaleceń i analizą wpływu wyników raportu farmakogenomicznego na aktualnie zażywane leki.

- **Wsparcie psychologiczne** – dla osób ze stwierdzonym wysokim ryzykiem wystąpienia choroby jednogenowej dajemy możliwość jednej konsultacji z psychologiem
- **Wsparcie profilaktyków zdrowia** – w dostosowaniu stylu życia do zaleceń przygotowanych w oparciu o wyniki badania genetycznego – 3 konsultacje w obszarze dobrania aktywności fizycznej, żywienia, prawidłowych nawyków. Dodatkowo w okresie trwania Pakietu oferujemy dostęp do interaktywnych webinarów, bieżące wsparcie w okresie zmiany
- **Koordinacja i wsparcie w procesie diagnostyki** – w przypadku zaistnienia konieczności wykonania dodatkowych badań, nasz zespół koordynujący w okresie obowiązywania Pakietu będzie zapewniał wsparcie w koordynacji zaleconych podczas konsultacji omawiającej - wizyt i badań w Placówkach i Szpitalach Grupy LUX MED. Badania nie wchodzą w zakres Pakietu.

Proces realizacji:

Po zakupieniu pakietu należy skontaktować się z dedykowaną infolinią pod numerem 22 338 19 08 i umówić na pobranie krwi. Ważne, aby zapisując się na badanie uwzględnić wykluczenia opisane powyżej. Następnie Osoba uprawniona zgłasza się w ustalonym terminie do wybranej placówki medycznej, w której wykonywane jest badanie. Przed przystąpieniem do badania niezbędne jest podpisanie Świadomej zgody na badanie genetyczne. Zachęcamy do wcześniejszego zapoznania się z jej treścią, która znajduje się na dedykowanej stronie <https://www.luxmed.pl/dla-pacjenta/uslugi/moje-zdrowie-genetyczne>. Bez podpisanej zgody nie będzie możliwe przystąpienie do badania.

Badanie wykonywane jest z krwi żyłnej pobranej z żyły łokciowej. Nie jest wymagane bycie na czczo. Następnie tworzony jest raport zawierający warianty związane z: ryzykiem chorób jednogenowych, wieloczynnikowych, poligenową oceną ryzyka, oceną nosicielstwa, reakcją na leki (farmakogenomika), cechami i pochodzeniem. Ten proces zajmuje do 8 tygodni od dnia pobrania krwi, z zastrzeżeniem, że:

- a) jeśli kontrola jakości wykaże potrzebę ponownego wykonania jakiegokolwiek etapu badania - ww. proces może zająć do 16 tygodni od dnia pobrania krwi,
- b) jeśli ze wskazań medycznych pojawi się potrzeba wykonania dodatkowej analizy inną metodą - ww. proces może zająć do 14 tygodni od dnia pobrania krwi.

Omówienie raportu odbywa się podczas konsultacji lekarskiej, która może mieć formę wideo. Podczas konsultacji lekarz przygotowuje Plan medyczny – indywidualnej profilaktyki – ustala rodzaj i częstotliwość badań profilaktycznych w oparciu o uzyskane wyniki badań genetycznych, a w razie potrzeby kieruje na dodatkowe badania diagnostyczne, które nie wchodzą w zakres Pakietu. Omawia wyniki raportu farmakogenomicznego i ewentualny wpływ na zażywane obecnie leki. W przypadku konieczności zmiany leków, kieruje do lekarza specjalisty celem modyfikacji leczenia (poza zakresem Pakietu).

Po omówieniu raportu zostanie on udostępniony na koncie Osoby uprawnionej w Portalu Pacjenta LUX MED.

Jak się umówić:

Należy skontaktować się z dedykowanym zespołem koordynującym dostępnym pod numerem: 22 338 19 08 lub pod mailem genomika@luxmed.pl

**GRUPA
LUXMED** 
Jesteśmy częścią Bupa

[luxmed.pl](https://www.luxmed.pl)



**MOJE
ZDROWIE
GENETYCZNE**

LUX MED Sp. z o.o.
ul. Szturmowa 2, 02-678 Warszawa
t: 22 450 50 05, 22 450 50 10 f: 22 331 85 85
Sąd Rejonowy dla m.st. Warszawy w Warszawie
XIII Wydział Gospodarczy Krajowego Rejestru Sądowego
nr KRS: 0000265353
NIP: 527 252 30 80
REGON: 140723603
Wysokość kapitału zakładowego: PLN 676,123,500.00

Gdzie można wykonać usługi:

Pakiet można zrealizować w dedykowanych placówkach Grupy LUX MED w poniższych miastach:

- Warszawa
- Wrocław
- Poznań
- Kraków
- Trójmiasto

Każdorazowo informację o aktualnej liście placówek, w których można wykonać usługi z Pakietu usług, można sprawdzić w Portalu Pacjenta, na dedykowanej stronie <https://www.luxmed.pl/dla-pacjenta/uslugi/moje-zdrowie-genetyczne> lub uzyskać taką informację dzwoniąc pod numer 22 338 19 08 lub w recepcji dowolnej placówki LUX MED i Medycyna Rodzinna.

Ważność pakietu: 12 miesięcy



Szczegółowy wykaz genów i substancji objętych badaniem:

Kategoria	Lista genów	Liczba genów
RYZIKO ZACHOROWANIA		
Dziedziczny rak piersi • Zespół dziedzicznego raka piersi i jajnika • Zespół guzów hamartomatycznych związanych z mutacjami PTEN • Zespół Li-Fraumeni • Nowotwory układu rozrodczego (ginekologiczne, prostaty)	BRCA1, BRCA2, PALB2, PTEN, TP53, ATM, BARD1, BRIP1, CHEK2, DICER1, HOXB13, MRE11, NBN, PIKC3A, RAD50, RAD51C, RAD51D, RECQL4, RINT1, SEC23B, SMARCA4, SLX4, XRCC2	23
Dziedziczna polipowatość i rak przewodu pokarmowego • Syndrom Lyncha • Rodzinna polipowatość gruczolakowata • Polipowatość związana z MUTYH • Polipowatość młodzieńcza • Zespół Peutza-Jeghersa • Dziedziczne zapalenie trzustki	APC, BMPR1A, MLH1, MSH2, MSH6, MUTYH, PMS2, SMAD4, STK11, AXIN2, BLM, CDH1, CTRC, GALNT12, GREM1, MBD4, MLH3, MSH3, NTHL1, POLD1, POLE, PRSS1, RNF43, RPS20, SPINK1	25
Choroby nerwowo-skinne i ocne • Nerwiakowłóknikowatość typu 1 i 2 • Stwardnienie guzowate typu 1 i 2 • Siatkówcza (Retinoblastoma)	NF2, RB1, TSC1, TSC2, NF1	5

≠



Choroby neuroendokrynne oraz choroby nerek - Rodzinny rak rdzeniasty tarczycy - Dziedziczny zespół paraganglioma-pheochromocytoma (przyszwójak – guz chromochłonny) - Mnoga gruczolakowatość wewnątrzwydzielnicza typu 1 i 2 - Zespół von Hippel-Lindaua - Guz Wilmsa związany z WT1	MAX, MEN1, RET, SDHAF2, SDHB, SDHC, SDHD, TMEM127, VHL, WT1, AIP, BAP1, CDC73, CDKN1B, FH, FLCN, MET, MTF, PRKAR1A, SDHA	20
Inne nowotwory - Skóry - Hematologiczne - Guzy lite	CDKN2A, CEBPA, COL7A1, DDB2, DDX41, ERCC2, ERCC3, ERCC4, ERCC5, FANCA, FANCB, FANCC, FANCD2, FANCE, FANCF, FANCG, FANCI, FANCL, FANCM, MC1R, POLH, POT1, PTCH1, RHBDF2, RUNX1, SUFU, TERT, TYR, WRN, XPA, XPC	31
UKŁAD SERCOWO-NACZYNIOWY		
Kardiomiopatia - Kardiomiopatia przerostowa - Kardiomiopatia rozstrzeniowa - Arytmogenna dysplazja prawej komory - Choroba Fabry'ego - Dziedziczna amyloidozą transtretynową	ACTC1, BAG3, DES, DSC2, DSG2, DSP, FLNC, GLA, LMNA, MYBPC3, MYH7, MYL2, MYL3, PKP2, PRKAG2, RBM20, TMEM43, TNNC1, TNNT1, TNNT2, TPM1, TTN, TTR, ABCC9, ACTA1, ACTN2, ALMS1, CSRP3, DMD, JPH2, JUP, LAMP2, LDB3, MYH6, MYPN, NEXN, PLN, SLC25A4, TCAP, TRIM63, VCL	41
RASopatia - Zespół Noonan - Zespół Costello - Zespół sercowo-twarzowo-skinny	BRAF, KRAS, LZTR1, MAP2K1, MAP2K2, NRAS, PTPN11, RAF1, RIT1, SOS1	10
Kanałopatia i arytmia - Zespół wydłużonego QT typu 1, 2, 3, 14-16 - Zespół Brugada - Katecholaminergiczny polimorficzny częstoskurcz komorowy	CALM1, CALM2, CALM3, CASQ2, KCNH2, KCNQ1, RYR2, SCN5A, TRDN, CACNA1C, CACNB2, CAV3, GPD1L, HCN4, KCND3, KCNE1, KCNE2, KCNE3, KCNE5, KCNJ2, SCN1B, SCN3B, SEMA3A	23
Hipercholesterolemia rodzinna	APOB, LDLR, PCSK9, APOA5, APOC2, GPIHBP1, LDLRAP1, LMF1	8
Aortopatie i schorzenia pokrewne - Zespół Marfana - Zespoły Loeyse-Dietza - Rodzinne tętniaki i rozwarstwienia aorty piersiowej	ACTA2, FBN1, MYH11, SMAD3, TGFB1, TGFB2, CCM2, LOX, MYLK, NOTCH3, PDCD10, PRKG1, TGFB2	13
Zespół Ehlersa-Danlosa, typy naczyniowe i nienaczyniowe	COL3A1, ADAMTS2, CHST14, COL5A1, COL5A2, DSE, FKBP14, PLOD1, TNXB	9
INNE CHOROBY		
Niedobór biotynidazy	BTD	1
Dziedziczna hemochromatoza	HFE, HAMP, HJV, SLC40A1, TFR2	5

≠

Dziedziczna teleangiektazja krwotoczna	ACVRL1, ENG	2
Hipertermia złośliwa	CACNA1S, RYR1	2
Cukrzyca MODY	HNF1A, ABCC8, GCK, HNF1B, HNF4A	5
Niedobór transkarbamylazy ornitynowej	OTC	1
Choroba Pompego	GAA	1
Retinopatia związana z RPE65	RPE65	1
Trombofilie	F5, F8, F9, SERPINC1	4
Choroba Wilsona	ATP7B	1
Pozostałe	ABCD1, GDF2, HSPB8, JAG1, LITAF, MPZ, NEFL, PKD2, PMP22, SERPINA1, TBX3, TBX5	12
Nosicielstwo mutacji	ACADM, ACADVL, AGA, AGL, AIRE, ALDOB, ALPL, ARSA, ASNS, ASPA, BBS1, BBS2, BCKDHA, BCKDHB, BLM, CBS, CFTR, CHRNE, CLN5, CLRN1, CNGB3, CPT1A, CPT2, CTNS, CYP11B1, CYP21A2, CYP27A1, DHCR7, DNAJC19, ELP1, ERCC6, ETFDH, EVC, FAH, FKTN, G6PC1, GALT, GALK1, GALT, GBA1, GBE1, GCDH, GJB2, GJB6, GLB1, GLE1, HBB, HEXA, HEXB, HLCS, HPS1, HYLS1, IVD, LAMA2, LIPA, LRPPRC, MCOLN1, MED17, MEFV, MESP2, MMKS1, MLC1, MMUT, MPV17, MYO7A, NDRG1, NDUFS6, NPC1, NPHS1, OPA3, PAH, PC, PCDH15, PEX6, PEX12, PKHD1, PMM2, POLG, PPT1, RMRP, SACS, SEPSECS, SGCG, SLC12A6, SLC17A5, SLC22A5, SLC25A15, SLC26A2, SLC26A4, SMPD1, TCIRG1, TECPR2, TOR1A, TPP1, TRMU, TSFM, USH2A	96

PODATNOŚCI I CECHY

Sprawność fizyczna	• moc, objętość, siła oraz wytrzymałość mięśniowa • skłonność do: dyskopatii, urazów ścięgien i więzadeł, zapalenia ścięgien Achillesa, • reakcja organizmu na wysiłek fizyczny (korzyści z ćwiczeń),	
Metabolizm i dieta:	• ryzyko wystąpienia zespołu metabolicznego • spoczynkowe tempo metabolizmu, • skłonność do przyrostu masy ciała i ryzyko wystąpienia otyłości • metabolizm tłuszczów wielonasyconych Omega – 6 i Omega 3, witamin B 12, B 6, C, D i E • metabolizm kofeiny, wrażliwość na alkohol i nikotynę	
Wygląd fizyczny i zmysły	• skłonność do łysienia, prawdopodobieństwo wystąpienia krótkowzroczności, • wrażliwość na ból, • wzrost, grubość, skręt i kolor włosów, kolor oczu	

LISTA SUBSTANCJI AKTYWNYCH UWZGLĘDNIONYCH W BADANIU

Kardiologia (atorvastatin, clopidogrel, flecainide, fluvastatin, hydralazine, lovastatin, metoprolol, pitavastatin, pravastatin, rosuvastatin, simvastatin, propafenone)

Gastrologia (dexlansoprazole, lansoprazole, omeprazole, pantoprazole, metoclopramide, ondansetron, tolterodine, tropisetron)

Ginekologia (estrogenowe środki hormonalne – różne)

Hematologia (acenocoumarol, clopidogrel, methylene blue, phenprocoumon, warfarin)

≠

Endokrynologia (allopurinol, eliglustat, pegloticase, toluidine blue,)

Infekcje i zaburzenia odporności (abacavir, amikacin, azathioprine, atazanavir, dibekacin, dapson, efavirenz, flucloxacillin, gentamicin, isoniazid, kanamycin, primaquine, sulfamethoxazole and trimethoprim, tafenoquine, nevirapine, voriconazole, neomycin, netilmicin, paromomycin, peginterferon alfa-2a, plazomicin, ribostamycin, streptomycin, tobramycin)

Neurologia (carbamazepine, fosphenytoin, oxcarbazepine, phenytoin, siponimod, clobazam, amifampridine, deutetrabenazine, dextromethorphan /quinidine, pitolisant, tetrabenazine, valbenazine)

Onkologia (capecitabine, dabrafenib, fluorouracil, irinotecan, lapatinib, mercaptopurine, rasburicase, sacituzumab govitecan-hziy, tegafurthioguanine, tamoxifen)

Okulistyka (methazolamide)

Leczenie bólu (articaine, celecoxib, codeine, desflurane, dihydrocodeine, enflurane, flurbiprofen, ibuprofen, isoflurane, halothane, hydrocodone, lornoxicam, meloxicam, methoxyflurane, piroxicam, oliceridine, oxycodone, sevoflurane, succinylcholine, tramadol, tenoxicam)

Psychiatria (amitriptyline, atomoxetine, aripiprazole, brexpiprazole, citalopram, clomipramine, clozapine, doxepin, escitalopram, imipramine, lamotrigine, quetiapine, sertraline, trimipramine, extromethorphan/ hydrobromide/bupropion/ hydrochloride, haloperidol, iloperidone, fluvoxamine, methadone, nortriptyline, paroxetine, pimozide, risperidone, thioridazine, venlafaxine, vortioxetine, zuclopenthixol)

Pulmonologia (salmeterol)

Transplantologia (azathioprine, tacrolimus)

≠

**GRUPA
LUXMED**
Jesteśmy częścią Bupa



**MOJE
ZDROWIE
GENETYCZNE**

luxmed.pl

LUX MED Sp. z o.o.
ul. Szturmowa 2, 02-678 Warszawa
t: 22 450 50 05, 22 450 50 10 f: 22 331 85 85

Sąd Rejonowy dla m.st. Warszawy w Warszawie
XIII Wydział Gospodarczy Krajowego Rejestru Sądowego
nr KRS: 0000265353
NIP: 527 252 30 80
REGON: 140723603
Wysokość kapitału zakładowego: PLN 676,123,500.00