

**ΑΝΑΛΥΣΗ ΚΩΔΙΚΟΠΟΙΗΤΙΚΟΥ ΓΟΝΙΔΙΩΜΑΤΟΣ
ΕΜΒΡΥΟΥ
(Whole Exome Sequencing)**

Πληροφοριακό έντυπο

ΑΝΑΛΥΣΗ ΚΩΔΙΚΟΠΟΙΗΤΙΚΟΥ ΓΟΝΙΔΙΩΜΑΤΟΣ (Whole Exome Sequencing)

Η ανάλυση του κωδικοποιητικού γονιδιώματος (Whole Exome Sequencing, WES) είναι μια πολύπλοκη γενετική εξέταση, που διερευνά τις κωδικοποιητικές περιοχές (εξόνια) των γονιδίων, προκειμένου να ανιχνευτούν παραλλαγές που προκαλούν γενετικές παθήσεις στον άνθρωπο.

Ο/η γυναικολόγος σας πιθανώς σύστησε την εξέταση WES, λόγω ευρημάτων στον υπερηχογραφικό ή άλλο έλεγχο του εμβρύου σας. Σκοπός της εξέτασης είναι να αναζητήσει υποκείμενα γενετικά αίτια, που μπορεί να εξηγούν τα ευρήματα του εμβρύου.

Η εξέταση WES ανιχνεύει εκατοντάδες παραλλαγές, των οποίων η σημασία αξιολογείται βάσει των οδηγιών του Αμερικάνικου Κολλεγίου Ιατρικής Γενετικής και Γονιδιωματικής (ACMG). Τα ευρήματα που προκύπτουν από την εξέταση WES τυπικά ταξινομούνται ως:

- **παθογόνα ή πιθανώς παθογόνα**, που επηρεάζουν τη φυσιολογική λειτουργία του DNA και αναμένεται να προκαλούν πάθηση
- **φυσιολογικές παραλλαγές**, που δεν αναμένεται να προκαλούν πάθηση
- **άγνωστης κλινικής σημασίας**, των οποίων η επίδραση δεν μπορεί να προβλεφθεί, βάσει των γνώσεών μας μέχρι στιγμής

Η ταξινόμηση των γενετικών παραλλαγών είναι ταχύτερη και πιο ακριβής, όταν η εξέταση WES διενεργείται ταυτόχρονα στο έμβρυο και στους δύο γονείς (**trio WES**).

Οι πληροφορίες για την κλινική εικόνα του εμβρύου είναι συχνά περιορισμένες, καθώς βασίζονται σε απεικονιστικά μόνον ευρήματα και όχι σε φυσική εξέταση. Για αυτό το λόγο, η αξιολόγηση παραλλαγών που δεν έχουν εμφανή συσχέτιση με τα απεικονιστικά ευρήματα του εμβρύου, καθώς και η αξιολόγηση παραλλαγών άγνωστης κλινικής σημασίας, είναι ιδιαίτερα δυσχερείς στο εμβρυϊκό WES.

Βάσει διεθνών οδηγιών, ευρήματα άγνωστης κλινικής σημασίας, καθώς και ευρήματα που δεν σχετίζονται με την αιτία παραπομπής, κατά κανόνα δεν περιλαμβάνονται στο πόρισμα του εμβρυϊκού WES. Ως εκ τούτου, **το πόρισμα της εξέτασης WES περιλαμβάνει παθογόνες ή πιθανώς παθογόνες παραλλαγές που έχουν εμφανή συσχέτιση με τα υπερηχογραφικά ή άλλα ευρήματα του εμβρύου, όπως αυτά καταγράφονται μέχρι στιγμής.**

Υπάρχουν δύο βασικές πιθανότητες όσον αφορά το τελικό αποτέλεσμα της εξέτασης εμβρυϊκού WES:

α) **φυσιολογικό πόρισμα**, που σημαίνει ότι, στην παρούσα φάση, η ανάλυση δεν ανέδειξε γενετικά αίτια που να εξηγούν τα απεικονιστικά ευρήματα του εμβρύου. Αν και αυτό το αποτέλεσμα είναι ενθαρρυντικό, δεν αποκλείει την πιθανότητα υποκείμενου γενετικού προβλήματος στο έμβρυο, που δεν διαγνώστηκε με την

παρούσα εξέταση (πχ επιγενετικές παθήσεις που ανιχνεύονται με διαφορετική γενετική εξέταση ή γενετικές παθήσεις που δεν έχουν ακόμη ταυτοποιηθεί στην ιατρική βιβλιογραφία).

β) **παθολογικό πόρισμα**, που σημαίνει ότι η ανάλυση ανέδειξε πιθανώς παθογόνα ή παθογόνα ευρήματα που αναμένεται να σχετίζονται με τα απεικονιστικά ευρήματα του εμβρύου. Σε αυτήν την περίπτωση, μπορεί να συστηθεί περαιτέρω γενετικός έλεγχος σε εσάς ή άλλα μέλη της οικογένειάς σας, προκειμένου να ερμηνευθούν πληρέστερα τα ευρήματα του εμβρύου.

Όταν το αποτέλεσμα του εμβρυϊκού WES είναι παθολογικό, συχνά ακολουθεί **Γενετική Συμβουλευτική** από Ιατρό Γενετιστή ή Γενετικό Σύμβουλο, προκειμένου να συζητηθεί η σημασία των ευρημάτων και οι περαιτέρω επιλογές όσον αφορά την κύηση (συνέχιση ή διακοπή).

Εφόσον συνεχιστεί η παρούσα κύηση, η φυσική εξέταση του νεογνού μετά τη γέννηση μπορεί να ανιχνεύσει επιπλέον χρήσιμες πληροφορίες. Για αυτόν τον λόγο, σε ορισμένες περιπτώσεις μπορεί να διενεργηθεί εκ νέου ανάλυση των γενετικών δεδομένων του WES ή επιπλέον γενετικός έλεγχος μετά τη γέννηση.

Προκειμένου να ερμηνευθούν ορθά τα ευρήματα της εξέτασης WES, είναι απαραίτητο να παρέχετε πλήρεις και ακριβείς πληροφορίες για το οικογενειακό ιστορικό σας.

Για τυχόν απορίες ή διευκρινήσεις, μπορείτε να απευθυνθείτε στον/στην γυναικολόγο σας ή στο γενετικό εργαστήριο που διενεργεί την εξέταση WES του εμβρύου σας.