**Тест за генетични дефекти при моногенни заболявания, доказване на генетична диагноза и носителски статус**

Наследствените или генетични заболявания са група от заболяванията при човека, които се дължат на изменения/дефекти, засягащи генетичните структури на различно ниво. Те могат да се дължат на моногенни дефекти (мутации в отделен ген), мултифакторни причини (комбинация от генетични нарушения и ефект от фактори на околната среда), хромозомни мутации, мутации в митохондриална ДНК.

Моногенните заболявания, представляват една подгрупа от генетичните, включваща понастоящем около 10 000 различни болестни единици, засягащи средно 10 на всеки 1000 души от общата популация (по данни СЗО). Голяма част от тях се характеризират с тежко клинично протичане, прогресиращ ход, неефективно предимно симптоматично лечение, като водят до инвалидизация и повишена смъртност. Лечението и грижите за децата/индивидите с моногенните болести е свързано с тежък психологически и икономически ефект за техните семейства.

Моногенните болести се подчиняват на определени генетични закономерности при възникване и унаследяване, като могат да бъдат от различен тип: автозомно-рецесивни, автозомно-доминантни или Х свързани. В зависимост от генетичните характеристики и типа на унаследяване на заболяването, е възможно носителите на някои генетични дефекти/мутации дълго време да нямат белези на заболяването и едва по-късно да го проявят или пък дори да са напълно здрави, но всички тези носители могат да предават дефекта в потомството си, а оттук и да имат болни деца (с висок по величина риск).

Всичко това определя медицинското, социално и икономическо значение на този вид наследствена патология и насочва към ролята на превенцията, като основна мярка за справяне с нея. В това отношение, генетичното тестване и генетичното консултиране са основни средства, на които се разчита, особено при семейства с болно дете или фамилни данни, с оглед ранна генетична диагноза, откриване на здрави носители сред родствениците, вземане на информирано репродуктивно решение и профилактика на рискови бременности.

Генетичен тест: Основава се на метода на геномно секвениране със секвенатор от следващо поколение (NGS). Използван панел - включва 6700 гена, с широки възможности за генетично тестване по отношение на различни генетични заболявания. Може да се прилага при различни случаи: индивиди с вече поставена клинична диагноза или съмнение за генетично, моногенно заболяване; при родственици с риск за носителство на генетичен дефект.

Биологичен материал: венозна кръв (до 10 мл), във вакутейнер с ЕДТА.

Генетично консултиране: За провеждането на генетичния тест, както с оглед преценка на необходимостта за назначаването му, така и главно върху резултатите от него, на семейството се осигурява компетента генетична консултация от специалист по медицинска генетика и писмено заключение.