



# Ge

**Mutacja genetyczna** oznacza nieodwracalne zmiany w sekwencji DNA tworzącej dany gen. Co to oznacza dla nowo narodzonych dzieci i ich rodzin?

## ► BARTEK SIEPRACKI

**P**ojawia się coraz więcej możliwości związanych z badaniem ludzkiego genomu. Pierwsze tego typu oferty pojawiły się w Stanach Zjednoczonych, a dzięki Internetowi możliwość uzyskania wycinka mapy swoich genów ma każdy śmiertelnik. W przypadku firmy [www.23andme.com](http://www.23andme.com) zarządzanej przez Anne Wojcicki (prywatnie żonę jednego z założycieli Google, Sergeya Brina) zmapowanie 600 tysięcy polimorfizmów pojedynczego nukleotydu kosztuje 999 USD. Badanie takie pozwala określić prawdopodobieństwo wystąpienia pewnych schorzeń uwarunkowanych genetycznie i prześledzić genetyczną historię przodków

pod względem geograficznym, charakterystycznych cech w drzewie genealogicznym itp. Zdania specjalistów co do rzeczywistej diagnostycznej wartości takich usług są podzielone, niemniej jednak wraz z rozwojem genetyki i mocy obliczeniowych komputerów, wartość naukowa takich ofert komercyjnych będzie wzrastała.

W polskim systemie opieki medycznej są dostępne bezpłatne usługi diagnostyki genetycznej realizowane przez poradnie Genetyczne. Działają ich obecnie ponad 20, a ponieważ niektóre z nich stanowią część szpitali klinicznych lub uniwersyteckich zakładów genetyki, mogą się pochwalić znakomitą kadrą, światowymi osiągnięciami naukowymi i daleko posuniętą specjalizacją w badaniach genetycznych. Przykładem takiej jednostki

jest chociażby Zakład Genetyki Instytutu Psychiatrii i Neurologii kierowany przez prof. dr hab. med. Jacka Zarembę, będącego autorytetem w dziedzinie tworzenia systemu badań genetycznych w Polsce i światowej klasy specjalistą od chorób polegających na mutacjach dynamicznych zwiłokrotnionych trójek nukleotydowych, do których należą m.in. ataksje rdzeniowo-mózdkowe, choroba Huntingtona i dystrofia miotoniczna. Inne poradnie (szczegóły i dane kontaktowe w ramce na końcu artykułu) również mają swoje osiągnięcia i co najważniejsze, wykonują to, co potrafią najlepiej, czyli badania genetyczne. A te powinni przejść wszyscy członkowie rodzin, w których:

- były przypadki chorób genetycznych;
- pojawiły się dwa, lub więcej, przypadki chorób o nieznanym pochodzeniu;

# netyka

## trafia pod strzechy

### CO OBEJMUJE

## OPIEKA PORADNI GENETYCZNEJ

- ▶ ustalenie rozpoznania przyczynowego opartego na przeprowadzonych badaniach diagnostycznych
- ▶ określenie etiologii choroby i rokowania
- ▶ określenie ryzyka genetycznego powtórzenia się choroby w rodzinie
- ▶ przedstawienie możliwości ew. diagnostyki prenatalnej (w przypadku chorób, dla których diagnostyka prenatalna została opracowana)

Źródło: [www.marfanforum.pl](http://www.marfanforum.pl)

- ▶ wystąpiły wrodzone wady rozwojowe lub zespół wad (także wówczas, gdy jest to pierwszy przypadek wady rozwojowej w rodzinie);
- ▶ były przypadki upośledzenia umysłowego lub opóźnienia rozwoju psychomotorycznego (nawet jeśli jest to pierwszy przypadek w rodzinie);
- ▶ są osoby w wieku rozrodczym narażone na działanie szkodliwych czynników mutagennych. Ciężarne ekspozowane na czynniki teratogenne (np. infekcje wirusowe, niektóre leki, alkohol i inne).

Badania genetyczne powinny również rutynowo przejść pary małżeńskie z niepowodzeniami rozrodu (dwa lub więcej poronień samoistnych, martwe porody lub niepłodność małżeńska), a także kobiety powyżej 35. roku życia, planujące potomstwo.

### NIESPRAWNE TRYBY ŻYCIA

Mutacja genetyczna oznacza nieodwracalne zmiany w sekwencji DNA tworzącej dany gen. Zmiany mogą dotyczyć jednego bloku DNA lub dużych fragmentów chromosomu.

Mutacje genetyczne pojawiają się na dwa sposoby: mogą być dziedziczne lub rozwinąć się w trakcie życia. Mutacje przekazywane przez rodziców są obecne w każdej komórce ciała.

Tak dzieje się również w przypadku mutacji tworzących się tylko w komórce jajowej, plemnika lub zaraz po zapłodnieniu. Tego rodzaju przypadki są nazywane mutacjami de novo, co oznacza, że w rodzinie dziecka nie było chorób genetycznych.

### Istnieje kilka rodzajów chorób genetycznych:

- ▶ **monogeniczne**, które są wywołane zmianami lub mutacjami występującymi w sekwencji DNA jednego genu. Poznano do tej pory ponad 6 tysięcy schorzeń monogenicznych, a pojawiają się one w jednym przypadku na 200 urodzeń. Choroby z tej grupy to np. zespół Marfana i choroba Huntingtona.
- ▶ **poligeniczne**, które są wynikiem kilku czynników środowiskowych oraz mutacji w kilku genach. Ze względu na złożoną naturę dokładna analiza pochodzenia tego rodzaju chorób jest znacznie trudniejsza. Najbardziej znane przykłady takich schorzeń, to choroba Alzheimera, artretyzm, cukrzyca, wysokie ciśnienie.

- ▶ **choroby wywołane mutacjami chromosomowymi**, polegającymi na zmianie struktury lub liczby chromosomów. Do aberracji chromosomowych może dochodzić spontanicznie lub pod wpływem czynników mutagennych (np. promieniowania jonizującego, promieniowania ultrafioletowego, wysokiej temperatury). Są one odpowiedzialne m.in. za powstawanie zespołu Downa czy zespołu Turnera.
- ▶ **mutacje punktowe**, czyli zmiany pojedynczego nukleotydu w DNA lub RNA, powodujące m.in. albinizm, fenyloketonurię, anemię sierpowatą, hemofilię.

### Mutacje genetyczne mogą być wykrywane na kilka sposobów:

- ▶ w trakcie tzw. ultrasonografii genetycznej, czyli oceny płodu pod kątem cech, które mogą sugerować, iż płód znajduje się w grupie podwyższonego ryzyka, np. pogrubienie skóry w okolicy karku w 12. tygodniu ciąży, przepuklina pępkowa, która nie zanikła po 11. tygodniu ciąży, odbiegająca od normy długość kości udowej. Badanie to pozwala także na dokładne określenie zaawansowania ciąży.
- ▶ przez test potrójny, będący badaniem przesiewowym określającym poziom dwóch hormonów i alfa-fetoproteiny w surowicy krwi matki. Test pozwala wykazać zwiększone ryzyko wystąpienia zespołu Downa, Edwardsa oraz otwarte wady cewy nerwowej (rozszczerp kręgosłupa i bezmózgowie). Wykonuje się je w II trymestrze

cięży, między 15. a 17. tygodniem. Należy pamiętać, że jest to badanie przesiewowe (wykonywane w celu określenia wysokości ryzyka), a nie diagnostyczne.

**Do wykrywania mutacji genetycznych lekarze wykorzystują także diagnostykę prenatalną, czyli:**

- ▶ **biopsję kosmówki**, którą przeprowadza się we wczesnym okresie ciąży (9.-12. tydzień). Ryzyko poronienia związanego z wykonaniem biopsji wynosi ok. 1 proc.
- ▶ **amniocentezę** (inaczej amniopunkcję) polegającą na przezbrzusznym pobraniu płynu owodniowego cienką igłą. Zawarte w nim komórki są oceniane pod kątem obecności wad chromosomalnych. Może być wykonywana od 12.-15. tygodnia ciąży. Dzięki niej można wykryć wiele wrodzonych defektów metabolicznych (związanych ze znacznym stopniem upośledzenia umysłowego, dużym stopniem niesprawności lub prowadzących do śmierci we wczesnym dzieciństwie) i wad rozwojowych cewy nerwowej. Ryzyko zabiegu diagnostycznego nie przekracza 0,5 proc.
- ▶ **badanie krwi płodu** dzięki pobraniu krwi pępowinowej. Krwawienie z miejsca nakłucia jest głównym ryzy-

kiem zabiegu. Dzięki badaniu można zdiagnozować aberracje chromosomowe, niektóre choroby metaboliczne i inne.

## SPOSOBY NA REHABILITACJĘ

Przypadek Maksymiliana z punktu widzenia genetyka jest szczególny. 7. i 8. para chromosomów w jego łańcuchu DNA wymieniły się ramionami idealnie. Jego ojciec jest całkowicie zdrowy. Maksymilian ma od urodzenia poważne wady neurologiczne (brak ciała modzełowego, czyli spoiwa łączącego półkule mózgowe; niedorozwój przednich płatów mózgowych) i fizyczne (zarsknięte tylne nozdrza, pogrubione podniebienie). Tak więc nie wiadomo, czy o wadach dziecka zdecydowała genetyka, czy jakieś inne czynniki. Instytut Matki i Dziecka ciągle to bada i analizuje, wysłano m.in. materiał genetyczny Maksymiliana do specjalistycznych ośrodków genetycznych w Stanach Zjednoczonych i w Niemczech.

– *W codziennej, domowej rehabilitacji Maksa stosujemy metodę Vojty. Polega ona przede wszystkim na stymulowaniu niedziałających partii mózgu przez aktywizację sprawnych części, dzięki czemu między nimi pojawiają się połączenia i komunikacja. Z kolei pod-*

*czas turnusów rehabilitacyjnych Maksymilian pracuje z pedagogiem, logopedą, ma także zajęcia z hipoterapii, które mają na niego doskonały wpływ. Już po pierwszych zajęciach zauważyliśmy znaczną poprawę w siedzeniu na krzeselku – mówi pani Aneta. Przez ostatnie 2 lata Maks rehabilituje się również z pomocą psa terapeuty. Zdaniem jego mamy, akurat praca z psem doskonale pasuje Maksymilianowi. – Każda wizyta Fausta sprawia synowi ogromną radość, a na dodatek doskonale go stymuluje, bo wtedy robi rzeczy, do których mnie często nie udaje się go nakłonić, jak np. swobodne otwieranie dłoni. Przychodzi mu to łatwo i szybko, kiedy trzeba podać psu ciasteczko. Pies jest w przypadku Maksymiliana doskonałym motywatorem, skłania go do podjęcia wysiłku i wywołuje emocje od chwilowego przestraszenia, kiedy pies wchodzi do mieszkania, do radości, kiedy Maksymilian leży na Fauście lub go dotyka – opisuje pani Aneta.*

Wady mózgu Maksymiliana zdiagnozowano w trzeciej dobie życia w Instytucie Matki i Dziecka, kiedy wykonano USG zniekształconych nozdrzy. Wtedy też zrobiono badanie genetyczne Maksowi i jego rodzicom. Pani Aneta ma jak najlepsze zdanie o opiece genetyków i IMiD-u, ale stwierdza, że w wielu przypadkach lekarze pediatrii czy inni specjaliści traktują takich pacjentów jak Maksymilian bardzo powierzchownie. – *Są na szczęście wyjątki. Przy okazji wizyty w Międzynarodowym Instytucie Mowy i Słuchu wykonano Maksymilianowi fachowe badania foniatryczne, dowiedzieliśmy się też, że ma trzeci migdał, czego żaden z lekarzy wcześniej nie zauważył – mówi pani Aneta i dodaje, że najbardziej wartościowym źródłem wiedzy i porad są inni rodzice chorych dzieci i fora internetowe, gdzie można znaleźć odpowiedzi nawet na najtrudniejsze pytania.*

## SIEROCA STATYSTYKA

Zidentyfikowano ok. 7 tysięcy tzw. chorób sierocych, tylko niewielka część z nich jest wywoływana czynnikami środowiskowymi, pozostałe mają podłoże genetyczne. W trakcie 10-letniego unijnego programu działań w dziedzinie rzadkich chorób badania statystyczne odegrały sporą rolę. Po pierwsze,

## WSKAZANIA DO BADAŃ PRENATALNYCH

Wskazania	Ryzyko urodzenia dziecka chorego
Wiek matki: 35 lat i powyżej	1:300 lub większe
Urodzenie dziecka z zespołem Downa lub inną aberracją chromosomową	0,5 proc. do 1,4 proc.
Translokacje chromosomowe występujące rodzinnie	Istotnie zwiększone, różne w zależności od rodzaju translokacji i objętych nią chromosomów
Zmiany wykryte w USG nasuwające podejrzenie aberracji chromosomowych płodu	Około 10 proc.
Urodzenie dziecka z chorobą monogeniczną, np. chorobą metaboliczną, taką jak mukopolisacharydoza, lipidoza i inne, jak DMD/BMD, SMA, HD, SCA, DRPLA	25 proc. do 50 proc.
Urodzenie dziecka z otwartą wadą cewy nerwowej, taką jak przepuklina rdzeniowa, przepuklina mózgowa, bezmózgowie	3 proc. do 5 proc. (o ile dana osoba urodziła więcej niż jedno dziecko z taką wadą, ryzyko wynosi 10 proc. lub więcej)
Wynik testu przesiewowego wskazujący na zwiększone ryzyko urodzenia dziecka chorego (test potrójny)	1:300 lub większe*

\* dotyczy aberracji chromosomowych;

DMD – dystrofia mięśniowa Duchenne'a, BMD – dystrofia mięśniowa Beckera, SMA – rdzeniowy zanik mięśni, HD – choroba Huntingtona, SCA – ataksje rdzeniowo-mózdkowe (SCA1, SCA2, SCA3, SCA6, SCA12), DRPLA – zanik jądra zębatego, czerwienno, gałki bladej i jądra Luysa

Źródło: Biuletyn Federacji na rzecz Kobiet i Planowania Rodziny (Biuletyn 1 (22) – wiosna 2002)

[www.rzadkiechoroby.pl](http://www.rzadkiechoroby.pl) – strona Krajowego Forum na rzecz Terapii Chorób Rzadkich. Forum grupuje stowarzyszenia od lat zabiegające o zapewnienie opieki i leczenia dla osób chorych na rzadkie choroby genetyczne.

[www.gen.org.pl](http://www.gen.org.pl) – strona Stowarzyszenia na rzecz Dzieci z Zaburzeniami Genetycznymi.

[www.rarediseases.org](http://www.rarediseases.org) – strona amerykańskiej organizacji NORD wspierającej edukację, programy badawcze i terapię pacjentów z rzadkimi chorobami. Zawiera m.in. bazę danych o 1150 rzadkich chorobach.

[www.orpha.net](http://www.orpha.net) – strona założona i finansowana m.in. przez francuskie Ministerstwo Zdrowia. Na stronach jest dostępna baza danych o ponad 5 tys. chorób, a także organizacjach i stowarzyszeniach zajmujących się rzadkimi chorobami i projektach badawczych.

[www.pompe.yoyo.pl](http://www.pompe.yoyo.pl) – strona i forum poświęcone chorobie Pompego.

[www.marfanforum.pl](http://www.marfanforum.pl) – strona i forum poświęcone chorobie Marfana.

<http://forum.darzynia.pl/vf83.htm> – forum poświęcone chorobom genetycznym.

Polskie fora internetowe dotyczące chorób genetycznych są prowadzone profesjonalnie i stanowią praktyczne kompendia informacji, kontaktów i porad. Niemniej jednak, jeżeli czytelnicy szukają informacji o wadach i chorobach genetycznych, a są one dostępne tylko w języku angielskim, autor może podjąć się ich przetłumaczenia, np. ze stron [www.rarediseases.org](http://www.rarediseases.org) i [www.orpha.net](http://www.orpha.net). Proszę w tej sprawie o kontakt pod adresem [b.siepracki@przyjaciel.pl](mailto:b.siepracki@przyjaciel.pl).

konieczne było określenie maksymalnej częstotliwości występowania rzadkich chorób. Tym progiem było mniej niż 5 przypadków na 10 tysięcy osób w Unii Europejskiej, co oznaczało 246 tysięcy osób z każdą z chorób w UE obejmującej 27 państw członkowskich. Ponadto ustalono, „że od 5 do 8 tysięcy rzadkich jednostek chorobowych występuje u nawet 6% całkowitej populacji UE w dowolnym momencie życia. Innymi słowy, na rzadkie choroby choruje lub będzie chorować około 15 milionów obywateli Unii Europejskiej (liczącej 27 państw członkowskich)” – można przeczytać w unijnym dokumencie **RZADKIE CHOROBY: WYZWANIA STOJĄCE PRZED EUROPEM**. Publikacja

ta jest częścią europejskich konsultacji publicznych i zawiera szereg pytań oraz kwestii dyskusyjnych. Obracają się one wokół:

- zapobiegania, diagnostyki i poprawy opieki nad pacjentami z rzadkimi chorobami;
- stworzenia wspólnych wytycznych politycznych dotyczących badań naukowych, ośrodków referencyjnych, dostępu do informacji, zachęty do rozwoju leków sierocych, badań przesiewowych;
- tworzenia i wspierania sieci informacyjnych;
- finansowania leków i terapii w chorobach sierocych.

W niektórych z tych obszarów, jak chociażby w tworzeniu sieci informacyjnych, jest widoczny postęp. Najlepszym tego przykładem jest serwis [www.orpha.net](http://www.orpha.net), będący doskonałym źródłem wiedzy na temat chorób sierocych. Założony w 1997 r. zawiera informacje o prawie 6 tysiącach chorób, 3 tys. klinik, laboratoriach, lekarzach, centrach referencyjnych, projektach badawczych, lekach sierocych, testach klinicznych, organizacjach zrzeszających pacjentów i wielu innych dziedzinach związanych z chorobami sierocymi. Serwis jest uaktualniany na bieżąco i dostępny w pięciu językach, niestety nie ma wśród nich polskiego. Polskimi koordynatorkami serwisu są profesor Ewa Pronicka i dr. Jolanta Sykut-Cegielska, reprezentujące Centrum Zdrowia Dziecka.

Niestety pozostałe kwestie poruszone w unijnej publikacji wciąż stanowią poważne wyzwanie dla systemu opieki zdrowotnej. Największym problemem pozostaje finansowanie leczenia chorób sierocych. W wielu przypadkach jest ono bardzo kosztowne i z perspektywy systemu opieki medycznej wymaga specjalnych rozwiązań organizacyjnych.

Nasze Ministerstwo Zdrowia w porozumieniu z Narodowym Funduszem Zdrowia podjęło w związku z tym decyzję o stworzeniu Zespołu do spraw Chorób Rzadkich jako ciała doradczego w przedstawianiu propozycji rozwiązań w zakresie terapii chorób rzadkich oraz ich finansowania. W skład zespołu zgodnie z projektem mieliby wejść eksperci, autorytety z różnych dziedzin medycyny (konsultanci krajowi), przedstawi-

ciele instytutów naukowych, Narodowego Funduszu Zdrowia, Ministerstwa Zdrowia. Będą zajmować się oni m.in. mukopolisacharydozą, której leczenie, jak czytamy w tegorocznej odpowiedzi Ministerstwa Zdrowia na interpelację 825 w sprawie udzielenia pomocy rodzinom osób chorych na mukopolisacharydozę, jest finansowane z NFZ. „Obecnie w ramach programów terapeutycznych leczeni są, od trzech lat, pacjenci z chorobą Gauchera i Hurlera (mukopolisacharydoza typ I), umożliwiającą finansowanie ze środków Narodowego Funduszu Zdrowia preparatów Aldurazyne (Laronidaza) oraz Imigluceraza. W ostatnim okresie został pozytywnie oceniony przez Agencję Oceny Technologii Medycznych wniosek leczenia choroby Pompego lekiem Myozyme. Wniosek uzyskał rekomendację finansowania wymienionej terapii i wdrożenie programu terapeutycznego” – czytamy w oficjalnym stanowisku ministerstwa.

## WSPARCIE NAUKOWE I SPOŁECZNE

Chociaż rozwój genetyki następuje szybko, to konieczność badań i testów klinicznych leków sierocych oraz brak finansowej zachęty dla producentów opóźnia proces ich rozwoju. Niemniej jednak tu i ówdzie pojawiają się światła w tunelu. Niektóre z nich zapalają polscy naukowcy. Włodzimierz Krzyżosiak z Pracowni Genetyki Nowotworów PAN w Poznaniu dowiódł, że możliwe jest usunięcie z zapisu genetycznego zmutowanego produktu genu. Ten „mechanizm selektywnego wyciszenia informacji genetycznej, mogącej prowadzić do chorób neurodegeneracyjnych” może być stosowany w terapii np. choroby Huntingtona. Zanim jednak dojdzie do powstania leków wykorzystujących metodę profesora Krzyżosiaka, upłynie kilka lat. Pierwszy krok został jednak już zrobiony, a zazwyczaj to on jest najważniejszy.

Rzadkie choroby genetyczne są często powodem wykluczenia społecznego, pacjenci i ich rodziny są w wielu przypadkach zdani tylko na siebie. Tak więc oprócz środków finansowych i leków, potrzebują także naszego wsparcia. ◀

Źródła: [www.marfanforum.pl](http://www.marfanforum.pl)  
Konsultacje publiczne

Rzadkie choroby: wyzwania stojące przed Europą  
Publikacja Komisji Europejskiej, Dyrekcji Generalnej ds. Zdrowia i Ochrony Konsumentów

# NAJWAŻNIEJSZE PORADNIE GENETYCZNE

## BYDGOSZCZ

### PORADNIA GENETYCZNA SZPITALA UNIWERSYTECKIEGO IM. DR. A. JURASZA, KATEDRA I ZAKŁAD GENETYKI KLINICZNEJ CM UMK

ul. M. Curie-Skłodowskiej 9, 85-094 Bydgoszcz  
tel. 052 585 35 67, faks 052 585 35 68  
e-mail: haus@cm.umk.pl, lauda@op.pl  
Kierownik poradni: prof. Olga Haus  
Godziny przyjęć: wtorki 12.30-17.00, pozostałe dni 8.30-14.30 (tylko umówione wizyty, zapisy codziennie w godzinach od 8.00-15.00)  
Średni czas oczekiwania na wizytę: do 2 miesięcy  
Profil diagnostyki klinicznej: dziedziczne choroby nowotworowe

### PRENATALNA PORADNIA GENETYCZNA WOJEWÓDZKI SZPITAL IM. DR. BIZIELA, KATEDRA I ZAKŁAD GENETYKI KLINICZNEJ CM UMK

ul. Ujejskiego 75, 85-168 Bydgoszcz  
tel. 052 365 57 99 wew. 241, faks 052 585 35 68  
e-mail: magdapas@wp.pl  
Kierownik poradni: dr n. med. Magdalena Pasińska  
Godziny przyjęć: wtorki i czwartki 9.00-12.00  
Średni czas oczekiwania na wizytę: pacjenci przyjmowani są na bieżąco  
Profil diagnostyki klinicznej: wyłącznie poradnictwo prenatalne

## GDAŃSK

### GENETYCZNA PORADNIA ONKOLOGICZNA, WOJEWÓDZKIE CENTRUM ONKOLOGII W GDAŃSKU

ul. M. Curie-Skłodowskiej 2, 80-210 Gdańsk  
tel. 058 341 98 65, wew. 31, faks 058 341 93 48  
e-mail: jlimon@amg.gda.pl  
Kierownik poradni: prof. dr hab. med. Janusz Limon  
Godziny przyjęć: poniedziałki i środy 13.00-15.00  
Średni czas oczekiwania na wizytę: do 42 dni (w ramach NFZ). Jednostka nie udziela odpłatnych porad genetycznych  
Profil diagnostyki klinicznej: dziedziczne nowotwory piersi i jajników oraz inne nowotwory dziedziczne

### PORADNIA GENETYCZNA SPK ACK AM W GDAŃSKU, DZIAŁ OPIEKI AMBULATORYJNEJ

ul. Dębinki 7a, 80-952 Gdańsk  
tel. 058 349 26 16 lub 17  
e-mail: jlimon@amg.gda.pl  
Kierownik poradni: prof. dr hab. med. Janusz Limon  
Godziny przyjęć: poniedziałki 12.00-13.00,  
wtorki 9.00-12.00, środy 12.00-15.00  
Średni czas oczekiwania na wizytę: 44 dni (w ramach NFZ). Jednostka nie udziela odpłatnych porad genetycznych  
Profil diagnostyki klinicznej: zespół Kornelii de Lange

## KATOWICE

### PORADNIA GENETYCZNA SAMODZIELNY PUBLICZNY SZPITAL KLINICZNY NR 6 ŚLĄSKIEJ AM, GÓRNOŚLĄSKIE CENTRUM ZDROWIA DZIECKA I MATKI IM. JANA PAWŁA II

ul. Medyków 16, 40-752 Katowice  
tel. 032 207 16 60, faks 032 207 17 91  
e-mail: gczdim@gczdim.katowice.pl  
Kierownik poradni: dr n. med. Ewa Emich-Widera  
Godziny przyjęć: poniedziałki 15.00-20.00  
wtorki 13.00-16.00, środy 13.00-17.00, piątki 13.00-18.00  
Średni czas oczekiwania na wizytę: 108 dni  
Profil diagnostyki klinicznej: zespół Williamsa, wrodzona tlamliwość kości, encefalopatie mitochondriale

## KRAKÓW

### PORADNIA GENETYCZNA UNIWERSYTECKI SZPITAL DZIECIĘCY

ul. Wielicka 265, 30-663 Kraków  
tel. 012 657 41 92, 012 658 20 11, wew. 1043, 1051, 1059, 1330  
(kierownik PG), faks 012 657 41 92  
e-mail: mikostyk@cyf-kr.edu.pl,  
kruczekanna@poczta.onet.pl  
Kierownik poradni: prof. dr hab. med. Jacek J. Pietrzyk  
Godziny przyjęć: 8.00-14.30 (od poniedziałku do piątku)  
Średni czas oczekiwania na wizytę: 45 dni

## LUBLIN

### PORADNIA GENETYCZNA DZIECIĘCY SZPITAL KLINICZNY AM

ul. Chodźki 2 20-093 Lublin  
tel. 081 718 52 82

### PORADNIA GENETYCZNA ZAKŁADU GENETYKI MEDYCZNEJ AM SP SZPITAL WOJEWÓDZKI IM. JANA BOŻEGO

ul. Piłsudskiego 11, 20-011 Lublin  
tel.: 081 532 05 35

## ŁÓDŹ

### PORADNIA GENETYCZNA NIEPUBLICZNY ZOZ „GENOS”

ul. Inowrocławska 9/132, 91-020 Łódź  
tel. 042 611 63 11, faks 042 611 63 12  
e-mail: genos@bmp.net.pl, genos@genos.com.pl  
Kierownik poradni: prof. dr hab. med. Bogdan Kałużewski  
Godziny przyjęć: 8.00-16.00 (od poniedziałku do piątku)  
Średni czas oczekiwania na wizytę: 1-7 dni

### PORADNIA GENETYCZNA, SAMODZIELNY PUBLICZNY ZOZ, UNIWERSYTECKI SZPITAL KLINICZNY NR 3

ul. Sterlinga 1/3, 91-425 Łódź  
tel. 042 633 27 42, faks 042 632 70 02  
e-mail: genetyka@csk.am.lodz.pl  
Kierownik poradni: lek. med. Tamara Michalska  
Godziny przyjęć: 8.00-17.00 (od poniedziałku do piątku)  
Średni czas oczekiwania na wizytę: 1-7 dni

## OLSZTYN

### PORADNIA GENETYCZNA WOJ. SPECJALISTYCZNEGO SZPITALA DZIECIĘCEGO

ul. Żołnierska 18, 10-561 Olsztyn, tel. 089 539 32 15  
Godziny przyjęć: wtorki 9.00-15.00

## POZNAŃ

### NIEPUBLICZNY ZOZ „CENTRUM GENETYKI MEDYCZNEJ”

Poradnia Genetyczna: ul. Grudzieniec 4, 60-601 Poznań  
Biuro: ul. Za Cytadelą 19, 61-659 Poznań  
tel. 061 852 73 32, 061 848 40 38, faks 061 851 66 46  
e-mail: alatos@amp.edu.pl  
Kierownik poradni: prof. dr hab. med. Anna Latos-Bieleńska  
Godziny przyjęć: poniedziałek-czwartek 8.00-18.00, piątek 8.00-15.00  
Średni czas oczekiwania na wizytę: w ramach NFZ termin zmienny, w zależności od limitu badań bezpłatnych wyznaczonych przez NFZ i liczby kierowanych pacjentów. Przy wizycie odpłatnej termin dogodny dla pacjenta  
Profil diagnostyki klinicznej: genetycznie uwarunkowane choroby narządu wzroku, mukowiscydoza, wady wrodzone, opóźnienie rozwoju, niepłodzenia rozrodo

## RZESZÓW

### PORADNIA GENETYCZNA SP ZOZ NR 1

ul. Hetmańska 21, 35-045 Rzeszów tel. 017 853 52 81, wew. 352

## SZCZECIN

### PORADNIA GENETYCZNA SPK NR 2

Al. Powstańców Wlkp. 72, 70-111 Szczecin, tel. 091 466 15 53  
Godziny przyjęć: poniedziałek-piątek 8.00-12.00

## WARSZAWA

### ZAKŁAD GENETYKI, INSTYTUT PSYCHIATRII I NEUROLOGII

ul. Sobieskiego 9, 02-957 Warszawa  
tel. 022 45 82 610, 022 45 82 856, faks 022 858 91 69  
e-mail: zaremba@ipin.edu.pl  
Kierownik poradni: prof. dr hab. med. Jacek Zaremba  
Godziny przyjęć: 8.00-15.30 (od poniedziałku do piątku)  
Średni czas oczekiwania na wizytę: kobiety ciężarne przyjmowane są na bieżąco, pozostałe osoby oczekują na wizytę do 2 tygodni (niezależnie od sposobu finansowania)  
Profil diagnostyki klinicznej: dystrofia mięśniowa Duchenne'a/Beckera, rdzeniowy zanik mięśni, opuszkowo-rdzeniowy zanik mięśni, bezład rdzeniowo-mózdzkowy; odmiany genetyczne SCA1, SCA2, SCA3, SCA6, SCA8, SCA12, SCA17, DRPLA, zespół Unverrichta-Lundborga (EPM1 – padaczka miokloniczna typu 1), dystrofia miotoniczna typu 1 i 2, identyfikacja genotypu apolipoproteiny E, rodzinny defekt apolipoproteiny B (FDB), choroba Huntingtona, choroba Wilsona, deficyt G6PD (fawizm), leukodystrofia metachromatyczna, zespoły mikrodeleji, diagnostyka defektów metabolicznych, w tym choroby lizosomalne, diagnostyka wad otwartych cewy nerwowej

### PORADNIA GENETYCZNA ZAKŁAD GENETYKI MEDYCZNEJ INSTYTUT MATKI I DZIECKA

ul. Kasprzaka 17a, 01-211 Warszawa  
tel. 022 32 77 138 (poradnia), 022 32 77 361 (sekretariat), faks 022 32 77 361  
e-mail: eobersztyn@imid.med.pl sekgen@imid.med.pl  
Kierownik poradni: dr n. med. Ewa Obersztyn  
Godziny przyjęć: poniedziałek, wtorek 8.00-15.00, środa 8.00-18.00, czwartek, piątek 8.00-15.00, Średni czas oczekiwania na wizytę: termin porady różnicowany zależnie od problemu diagnostycznego, ustalany telefonicznie. Kobiety w ciąży – w zależności od wielkości ciąży – zawsze przed 14 Hbd. Czas oczekiwania na badanie cytogenetyczne różny, od 2 do 6 miesięcy (poza przypadkami pilnymi)  
Profil diagnostyki klinicznej: poradnictwo genetyczne i diagnostyka pre-/postnatalna w rodzinach ryzyka genetycznego ze szczególnym

# W POLSCE

uwzględnieniem takich zaburzeń jak: zespoły dysmorficzne i niepełnosprawność intelektualna o nieustalonej etiologii: zespoły mikrodelecyjne (m.in. zespół Pradera-Willego, Angelmana, Williamsa, Di George'a/VCF, Smith-Magenis, Millera-Diekera, CHARGE), aberracje subtelomerowe, zespół łamliwego chromosomu X, mukowiscydoza, zapalenie trzustki, rdzeniowy zanik mięśni (SMA), głuchota wrodzona (mutacja w genie GJB2), choroba Friedreicha, dystonia torsyjna, zespół Noonan, diagnostyka niepłodności (w tym CBAVD, aberracje chromosomowe, delecje, AZF)

## **PORADNIA GENETYCZNA ZAKŁAD GENETYKI MEDYCZNEJ INSTYTUT „POMNIK-CENTRUM ZDROWIA DZIECKA”**

Al. Dzieci Polskich 20, 04-730 Warszawa  
tel. 022 815 74 50 (sekretariat) 022 815 74 51 (poradnia),  
faks 022 815 74 57  
e-mail: genetyka@czd.pl  
Kierownik poradni: doc. dr hab. med. Krystyna Chrzanowska  
Godziny przyjęć: poniedziałek 8.00-18.00, wtorek-piątek 8.00-16.00  
Średni czas oczekiwania na wizytę: 1-3 miesiące (bez kariotypu),  
3-6 miesięcy (z kariotypem), kobiety w ciąży – w zależności od wieku ciąży (11-15 Hbd)

Profil diagnostyki klinicznej: zespół Smitha-Lemiego i Opita, Nijmegen, Pradera-Willego, Angelmana, Retta, Alagille'a, Kornelii de Lange, Noonan, Williama, Coffina i Lowry'ego oraz ATR-X, mikrodelecje chromosomowe, zespoły dysmorficzne, niepełnosprawność intelektualna o niewyjaśnionej etiologii, niepowodzenia rozrodo

## **PORADNIA GENETYCZNA,**

### **SZPITAL DZIECIĘCY W DZIEKANOWIE LEŚNYM K. WARSZAWY**

ul. M. Konopnickiej 65, 05-092 Łomianki  
tel. 022 751 12 15 do 18, wew. 173; faks 022 751 27 07  
e-mail: dziekanowlesny@tlen.pl  
Kierownik poradni: prof. dr hab. med. Antoni Rogóyski  
Godziny przyjęć: poniedziałek, wtorek, piątek: 9.30-14.00  
Średni czas oczekiwania na wizytę: 7 dni

## **WROCLAW**

### **PORADNIA GENETYCZNA WIELOSPECJALISTYCZNEJ PRZYCHODNI LEKARSKIEJ FUNDACJI AKADEMII MEDYCZNEJ**

ul. K. Marcinkowskiego 1, 50-368 Wrocław  
tel. 071 784 12 33, 071 784 12 56, faks 071 784 00 63  
e-mail: genetyka@gen.am.wroc.pl  
Kierownik poradni: prof. dr hab. Maria Szaśiadek  
Godziny przyjęć: poniedziałek 9.00-18.00, wtorek 9.00-14.00,  
czwartek 9.00-15.00, piątek 9.00-14.00  
Średni czas oczekiwania na wizytę: 30 dni (w ramach NFZ),  
5-7 dni (wizyta odpłatna)

Profil diagnostyki klinicznej: poradnictwo genetyczne i diagnostyka pre-/postnatalna w rodzinach ryzyka genetycznego ze szczególnym uwzględnieniem takich zaburzeń jak zespoły Pradera-Willego i Angelmana, Williamsa, Wolfa-Hirschorna, Cri du Chat, Smith-Magenisa, Miller-Diekera, Di George'a, Ponadto: mikrodelecje subtelomerowe, białaczki (CML, MDS, AML, ALL), badania niestabilności chromosomowej i mikrosatelitarnej mukowiscydoza, achondroplazja, hipochondroplazja, dziedziczne nowotwory piersi i jajników, niepłodność męska (mapa delecyjna chromosomu Y), mutacje cz. V (Leiden), protrombiny i MTHFR, wstępna diagnostyka FRAXA

### **PORADNIA GENETYCZNA SPK1**

ul. Chałubińskiego 4, 51-368 Wrocław  
tel. 071 784 27 25, 071 327 09 74  
e-mail: genetyka@spsk1wroc.internetdsi.pl  
Kierownik poradni: lek.med. Dorota Dobrowolska  
Godziny przyjęć: 8.00-14.30 (od poniedziałku do piątku)  
Średni czas oczekiwania na wizytę: 3 miesiące  
Profil diagnostyki klinicznej: zespół Downa, Turnera, Klinefeltera, wady wrodzone, upośledzenie rozwoju psychoruchowego, niepowodzenia rozrodo

źródło: rejestrwad

R E K L A M A



# educarium

## inspirujące pomoce dydaktyczne



podniesiony brzeg  
– ochrona głowy i rąk



spiczasty czubek  
– obracanie o 360°  
i wrażenie stawiania  
na głowie



zagięta krawędź  
i występy – ochrona dłoni  
przed przygnieciem  
i zapewnienie dopływu  
powietrza



### **Topek głęboki**

Nieoceniony przyrząd w rehabilitacji dzieci z porażeniem mózgowym oraz do ćwiczeń gimnastycznych dla wszystkich dzieci. Starannie zaprojektowana konstrukcja sprawia, że jest całkowicie bezpieczny dla dziecka. Może być używany przez jedno lub dwojkę dzieci. Wiek 3-10 lat.

#### **Wymiary:**

ø 80 cm • głębokość 45 cm

nr 360-1701

158,00 zł

**Zapraszamy do kontaktu z nami!**

**educarium spółka z o.o. • Al. Mickiewicza 4/2 • 85-071 Bydgoszcz**  
infolinia 0 801 500 800 • telefon 052 320 06 40 • [www.educarium.pl](http://www.educarium.pl)