



# KORZYŚCI

## BADANIA WES - BADANIA EGZOMU



możliwość wykonania możliwie najszerszej diagnostyki różnicowej w krótkim czasie

oszczędność czasu



szansa na zmniejszenie kosztów diagnostyki

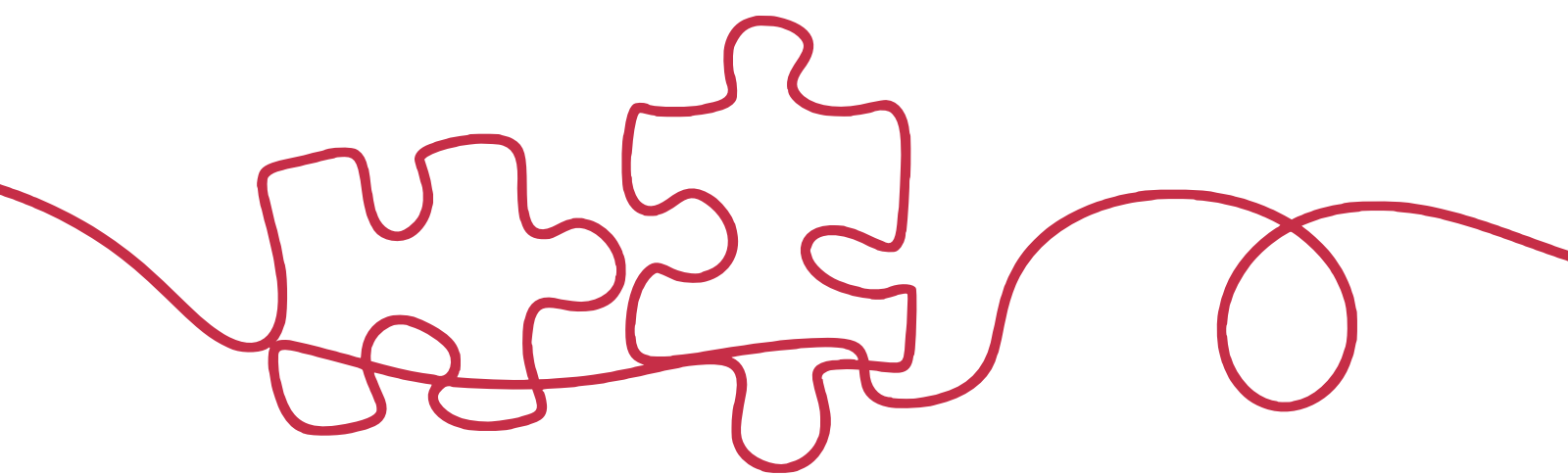
szybkie otrzymanie diagnozy pozwala wdrożyć kierunkowe leczenie, niezwykle kluczowe zwłaszcza w chorobach metabolicznych

otrzymana diagnoza pozwala poznać historię naturalną choroby, odnaleźć stowarzyszenia, fundacje zrzeszające pacjentów z daną mutacją

badanie to można wykonać raz w życiu, otrzymuje się surowe dane, które można wielokrotnie analizować

możliwość działań prewencyjnych – wczesne wykrycie choroby pozwala zapobiec jej szkodliwym skutkom

możliwość udziału w badaniach naukowych / klinicznych, które mogą być prowadzone na świecie nad wykrytą mutacją



## **skrócenie odysei diagnostycznej**

Wiele chorób o podłożu genetycznym może mieć podobne objawy. Jeśli na ich podstawie lekarze podejrzewają określoną chorobę i wykonują tylko badania w kierunku tego podejrzenia (np. sprawdzenie genów związanych z określonym objawem – tzw. badanie celowane, panel genów), a choroba ta zostanie wykluczona, oznacza to, że trzeba będzie wykonać kolejne badania i kontynuować diagnostykę do skutku. A to oznacza, że pacjenci tracą cenny czas, aby poznać diagnozę i wprowadzić leczenie, ale także docelowo mogą ponieść większe koszty.

