

Az örökletes anyagcserezavarok olyan több szervrendszert érintő betegségek csoportja, amelyek több mint 1000 különböző rendellenesség széles spektrumát fedik le és jelentős részük ritka előfordulású betegség.

A genetikai diagnosztika nagyban segítheti az örökletes anyagcserezavar betegségek diagnózisát, illetve kialakulási kockázatának a lehetőségét, így szükség esetén preventív kezelések ajánlásával segítve az érintetteket.

Anyagcserezavarok kimutatására irányuló diagnosztikai panelünk 648 releváns gén vizsgálatát tartalmazza.

A metabolikus útvonalak működésében résztvevő gének rendellenes működésének következményeként a szervezetben felhalmozódhatnak köztes anyagcsere-termékek, toxikus anyagok, illetve bizonyos anyagok szállítása hibásan mehet végbe. Mindezek a tünetek széles palettáját okozhatják, amik akár születés után pár héten belül megjelenhetnek, de előfordulhat, hogy lassabban manifesztálódnak és csak későbbi életszakaszban alakulnak ki.

Anyagcsere betegségek genetikai szűrésének/tesztelésének köszönhetően lehetőség nyílik:

- a megfelelő diagnózis felállítására, vagy megerősítésére,
- további kapcsolódó tünetek kialakulásának becslésére,
- életmódbeli változtatások elősegítésére,
- a személyre szabottabb tünetkezelésre,
- a családtagok tájékoztatására a betegséghez kapcsolódó kockázati tényezőkről,
- családtervezésre.

PANELEK

Anyagcserezavarok

Nem diagnosztizált anyagcserezavarok - teljes panel (648 gén)



RENDELÉS

GÉNEK LISTÁJA



Egyedi panel

Az Ön által választott génekből



RENDELÉS

Nem diagnosztizált anyagcserezavarok a metabolikus rendellenességek kategóriájába tartoznak, amelyek az enzimhiányok, genetikai variációk vagy egyéb faktorok miatt jönnek létre. Ezek a rendellenességek befolyásolják az egyén képességét bizonyos anyagok, például cukrok, zsírok és aminosavak lebontására vagy hasznosítására. Az ilyen zavarok diagnosztizálása és kezelése kritikus, mert hatással lehetnek az egyén növekedésére, fejlődésére és általános egészségére.

A nem diagnosztizált anyagcserezavarok gyakran örökletes és genetikailag heterogén betegségek, amelyek befolyásolhatják az egyén anyagcseréjét és általános egészségi állapotát. A 648 génből álló teljes panel segít az ilyen zavarok genetikai alapjainak feltárásában, elősegítve a precíz diagnózisokat, a célzott kezeléseket és az érintett családtagok szűrését.

NEM DIAGNOSZTIZÁLT ANYAGCSEREZAVAROK JELLEMZŐI:

Tünetek: A tünetek változatosak lehetnek, beleértve a fejlődési késéseket, az alultápláltságot, a bőr- és hajproblémákat, az energiaháztartás zavarait és a neurológiai problémákat.

Kiváltó okok: A kiváltó okok gyakran genetikai eredetűek, amelyek az anyagcsere kulcsenzimjeit érintik.

Diagnosztika: A diagnosztika magában foglalhat genetikai vizsgálatokat, anyagcsereprofilokat, enzimaktivitási teszteket és egyéb laboratóriumi elemzéseket.

A TELJES ANYAGCSEREZAVAR-PANEL:

Ez a genetikai vizsgálati panel 648 gént vizsgál, amelyek potenciálisan kapcsolódnak nem diagnosztizált anyagcserezavarokhoz. Minden gén a különböző típusú anyagcserezavarokhoz kapcsolódik, lehetővé téve az orvosok és genetikusok számára, hogy azonosítsák a betegek specifikus genetikai variációit és rendellenességeit.

NÉHÁNY FONTOS GÉN ÉS AZOK JELENTŐSÉGE:

GAA: Kapcsolódik a Pompe betegséghez, egy ritka anyagcserezavarhoz, amelyben a szervezet nem képes megfelelően lebontani a glikogént.

PAH: Kapcsolódik a fenilketonúriához, amelyben a szervezet nem képes lebontani a fenilalanin nevű aminosavat.

ABCD1: Kapcsolódik az X-kromoszómához kötött adrenoleukodisztrófiához, egy olyan állapothoz, amelyben a hosszú szénláncú zsírsavak felhalmozódnak a szervezetben.

GLA: Kapcsolódik a Fabry-betegséghez, egy genetikai rendellenességhez, amelyben a szervezet nem képes lebontani egy bizonyos típusú zsírt.

A VIZSGÁLAT JELENTŐSÉGE:

Azonosítás: Segít azonosítani a nem diagnosztizált anyagcserezavarok genetikai okait, ami elősegíti a pontos diagnózis felállítását.

Kezelési stratégiák: Lehetővé teszi az individualizált kezelési stratégiák kidolgozását a beteg genetikai profilja és metabolikus állapota alapján.

Családi tesztelés: A betegség öröklődési mintázatainak és kockázatainak megértése az érintett családok számára.

Tájékoztatás és támogatás: Segíti a betegeket és családjaikat abban, hogy tájékozott döntéseket hozzanak, és megkapják a szükséges támogatást és erőforrásokat.

GÉNEK LISTÁJA

AARS2, AASS, ABAT, ABCA1, ABCB1, ABCB4, ABCB7, ABCD1, ABCD4, ABCG5, ABCG8, ABHD12, ABHD5, ACAD8, ACAD9, ACADM, ACADS, ACADSB, ACADVL, ACAT1, ACO2, ACOX1, ACSF3, ACY1, ADA, ADAR, ADSL, AFG3L2, AGA, AGK, AGL, AGPS, AGXT, AHCY, AIFM1, AKRID1, ALAD, ALAS2, ALDH18A1, ALDH3A2, ALDH4A1, ALDH5A1, ALDH6A1, ALDH7A1, ALDOA, ALDOB, ALG1, ALG11, ALG12, ALG14, ALG3, ALG6, ALG8, ALG9, ALPL, AMACR, AMN, AMT, ANO10, APOA1, APOA5, APOB, APOC2, APOE, APOPT1, APRT, APTX, ARG1, ARSA, ARSB, ARSE, ASAH1, ASL, ASPA, ASS1, ATAD3A, ATIC, ATP13A2, ATP6A1, ATP6V0A2, ATP7A, ATP7B, ATP8B1, ATPAF2, AUH, B3GALNT2, B3GALT6, B3GAT3, B3GLCT, B4GALT1, B4GALT7, BAAT, BCKDHA, BCKDHB, BCKDK, BCS1L, BOLA3, BTD, C12orf65, C19orf12, CA5A, CAT, CBS, CCDC115, CHCHD10, CHKB, CHST14, CHST3, CHST6, CHSY1, CISD2, CLDN16, CLDN19, CLN3, CLN5, CLN6, CLN8, CLPB, CLPP, CNNM2, COG1, COG4, COG5, COG6, COG7, COG8, COQ2, COQ4, COQ6, COQ7, COQ8A, COQ8B, COQ9, COX10, COX14, COX15, COX20, COX6A1, COX6B1, COX7B, CP, CPOX, CPS1, CPT1A, CPT2, CTH, CTNS, CTSB, CTSC, CTSD, CTSK, CUBN, CYC1, CYP27A1, CYP7B1, D2HGDH, DARS, DARS2, DBH, DBT, DCXR, DDC, DGUOK, DHCR24, DHCR7, DHFR, DHODH, DHTKD1, DLAT, DLD, DNA2, DNAJC12, DNAJC19, DNAJC5, DNML, DNM2, DOLK, DPAGT1, DPM1, DPM2, DPM3, DPYD, DPYS, DYM, EARS2, EBP, ECHS1, ELAC2, ENO3, EPG5, EPM2A, ETFA, ETFB, ETFDH, ETHE1, EXT1, EXT2, FA2H, FAH, FAR1, FARS2, FASTKD2, FBP1, FBXL4, FDX2, FECH, FGFR2, FH, FKRP, FKTN, FMO3, FOLR1, FOXRED1, FTCD, FUCA1, FUT8, FXN, G6PC, G6PC3, GAA, GABRG2, GALT, GALE, GALK1, GALNS, GALNT3, GALT, GAMT, GARS, GATM, GBA, GBE1, GCDH, GCH1, GCLC, GDAPI, GFER, GFM1, GFPT1, GIF, GK, GLA, GLB1, GLDC, GLRA1, GLRX5, GLUD1, GLUL, GLYCTK, GM2A, GMPBP, GNE, GNMT, GNPAT, GNPTAB, GNPTG, GNS, GPD1, GPHN, GRHR, GSS, GTPBP3, GUSB, GYG1, GYS1, GYS2, HAAO, HADH, HADHA, HADHB, HAMP, HARS2, HCCS, HCFC1, HEXA, HEXB, HFE, HFE2, HGD, HGSNAT, HIBCH, HLCS, HMBS, HMGCL, HMGCS2, HOGA1, HPD, HPRT1, HPS1, HS2ST1, HSD17B10, HSD17B4, HSD3B7, HSPD1, HTRA2, HYAL1, IARS2, IBA57, IDH2, IDS, IDUA, IER3IP1, ISCA2, ISCU, ISPD, ITPA, IVD, KARS, KYNU, L2HGDH, LAMP2, LARGE1, LARS, LARS2, LBR, LCAT, LCT, LDHA, LDLR, LDLRAP1, LIAS, LIPA, LIPT1, LMBRD1, LONP1, LPIN1, LPL,

LRPPRC, MAGT1, MAN1B1, MAN2B1, MANBA, MAOA, MARS2, MAT1A, MCCC1, MCCC2, MCEE, MCOLN1, MFF, MFN2, MFSDB, MGAT2, MGME1, MLYCD, MMAA, MMAB, MMACHC, MMADHC, MOCS1, MOCS2, MOGS, MPDU1, MPI, MPV17, MRPL3, MRPS22, MSMO1, MT-ATP6, MT-ATP8, MT-CO1, MT-CO2, MT-CO3, MT-CYB, MTFMT, MTHFR, MT-ND1, MT-ND2, MT-ND3, MT-ND4, MT-ND4L, MT-ND5, MT-ND6, MTO1, MTPAP, MTR, MT-RNR1, MTRR, MT-TA, MT-TC, MT-TD, MT-TE, MT-TF, MT-TG, MT-TH, MT-TI, MT-TK, MT-TL1, MT-TL2, MT-TM, MT-TN, MTPP, MT-TP, MT-TQ, MT-TR, MT-TS1, MT-TS2, MT-TV, MT-TW, MT-TY, MUT, MVK, NAGA, NAGLU, NAGS, NARS2, NDUFA1, NDUFA10, NDUFA11, NDUFA2, NDUFAF1, NDUFAF2, NDUFAF3, NDUFAF4, NDUFAF5, NDUFAF6, NDUFB1, NDUFB3, NDUFS1, NDUFS2, NDUFS3, NDUFS4, NDUFS6, NDUFS7, NDUFS8, NDUFV1, NDUFV2, NEU1, NFU1, NGLY1, NHLRC1, NNT, NPC1, NPC2, NSDHL, NT5C3A, NUBPL, OAT, OCRL, OPA1, OPA3, OTC, OXCT1, PAH, PANK2, PC, PCBD1, PCCA, PCCB, PCK1, PCSK9, PDHA1, PDHB, PDHX, PDP1, PDSS1, PDSS2, PEPD, PET100, PEX1, PEX10, PEX11B, PEX12, PEX13, PEX14, PEX16, PEX19, PEX2, PEX26, PEX3, PEX5, PEX6, PEX7, PFKM, PGAM2, PGAP2, PGAP3, PGK1, PGM1, PGM3, PHGDH, PHKA1, PHKA2, PHKB, PHKG2, PHYH, PIGA, PIGL, PIGN, PIGO, PIGT, PIGV, PINK1, PLA2G6, PMM2, PMPCA, PNP, PNPO, PNPT1, POLG, POLG2, POMGNT1, POMGNT2, POMT1, POMT2, POR, PPA2, PPOX, PPT1, PRKAG2, PRODH, PRPS1, PSAP, PSAT1, PTS, PUS1, PYCR1, PYGL, PYGM, QDPR, RARS2, RBCK1, RBP4, RFT1, RMND1, RNASEH1, RPIA, RPL10, RRM2B, SACS, SAMHD1, SAR1B, SARS2, SC5D, SCO1, SCO2, SCP2, SDHA, SDHAF1, SDHB, SDHD, SEC23B, SERAC1, SETX, SGSH, SI, SKIV2L, SLC12A3, SLC16A1, SLC17A5, SLC18A2, SLC19A2, SLC19A3, SLC22A5, SLC25A1, SLC25A12, SLC25A13, SLC25A15, SLC25A19, SLC25A20, SLC25A22, SLC25A26, SLC25A3, SLC25A38, SLC25A4, SLC25A46, SLC2A1, SLC2A2, SLC30A10, SLC35A1, SLC35A2, SLC35C1, SLC35D1, SLC37A4, SLC39A14, SLC39A4, SLC39A8, SLC3A1, SLC40A1, SLC46A1, SLC52A2, SLC52A3, SLC5A1, SLC6A19, SLC6A20, SLC6A3, SLC6A8, SLC7A7, SLC7A9, SMPD1, SPG7, SPR, SPTLC1, SPTLC2, SRD5A3, SSR4, ST3GAL3, ST3GAL5, STS, SUCLA2, SUCLG1, SUMF1, SUOX, SURF1, TACO1, TALDO1, TANGO2, TAT, TAZ, TCN2, TFR2, TIMM8A, TK2, TMEM165, TMEM5, TMEM70, TPK1, TPP1, TRAP1, TREX1, TRIM37, TRMU, TRNT1, TRPM6, TSFM, TTC19, TTC37, TTPA, TUFM, TUSC3, TWNK, TYMP, UGT1A1, UMOD, UMPS, UQCRL, UROD, UROS, VARS2, VIPAS39, VKORC1, VPS33B, WDR45, WFS1, XDH, XYLT1, XYLT2, YARS2

mysample.hu

**Egyszerű rendelési
és mintafelügyelő platform
a klinikusok számára**

RENDELJ ITT



HOGYAN TÖRTÉNIK?

Vizsgálataink újgenerációs szekvenálási módszerrel történnek. A klinikai genetikai szaktanácsadás és mintavétel után, a laboratóriumunkba küldött mintákat molekuláris genetikai szakembereink, klinikai genetikusaink és bioinformatikus kollégáink elemzik. Eredményközlőnk tartalmazza a klinikailag releváns variánsokat és az elérhető terápiás irányokat.



VIZSGÁLAT MEGRENDELÉSE

A rendelés a mysample.hu oldalon keresztül történik. A beküldő orvos vagy klinikai genetikus a sikeres regisztrációt követően kiválasztja a kért vizsgálatot, kitölti a betegbeleegyező dokumentumot, kinyomtatja a mintabeküldő űrlapot.

MINTA KÜLDÉSE A LABORATÓRIUMBA

A levett minta küldése a mintabeküldő űrlappal együtt az iBioScience Kft. laboratóriumába. Szükség esetén ehhez mintavételi dobozt/kitet biztosítunk.

MINTAFELDOLGOZÁS, SEKVENÁLÁS, VARIÁNSOK AZONOSÍTÁSA

A nukleinsav izolálása és a minőség ellenőrzése a minta laborba érkezése után. A megfelelő minták előkészítése a szekvenálási folyamatokhoz, a könyvtárak szekvenálása a megfelelő újgenerációs szekvenálási platformon. A szekvenálási adatok bioinformatikai elemzése és a variánsok azonosítása.

KLINIKAI INTERPRETÁCIÓ ÉS VALIDÁLÁS

Az azonosított variánsok osztályozása nemzetközi irányelvek szerint. Az adott variáns kiértékelése során az eltérés súlyossági szintjének meghatározása. A variáns kapcsolatának vizsgálata a betegség fenotípusával, gyakoriságának figyelembevétele a populációs adatbázisok alapján, klinikai jelentőségének feltárása a szakirodalom és tudományos publikációk segítségével.

EREDMÉNYKÖZLÉS

Egy magasan képzett multidiszciplináris csapat véglegesíti a vizsgálati eredményeket összefoglaló riportot, mely tartalmazza a klinikailag releváns variánsokat és legfontosabb genomi paramétereiket. Az eredményközlő lehetőség szerint tartalmazza az elérhető terápiás irányokat.



iBioScience Kft.

SZÉKHELY: 7625 Pécs, Dr. Majorossy Imre u. 36.

LABORATÓRIUM:

Szentágothai János Kutatóközpont,
7624 Pécs, Ifjúság útja 20.

Telefon: +36 70 674 6611

E-mail: info@ibioscience.hu

ÁTFUTÁSI IDŐ:

Mintaérkezéstől számított 1-3 héten belül.

MINTA KÖVETELMÉNYEK:

Legalább 1500 ng izolált DNS minta (legalább 30 ng/ul minimum 50 ul térfogatban)

VAGY

Legalább 1 ml teljes vér EDTA-s csőben

Mintavételi dobozt igény esetén biztosítunk, amely tartalmazza a mintavételhez szükséges eszközöket és a minta küldéssel kapcsolatos információkat. További kérdések esetén forduljon hozzánk bizalommal.