

Számos bőrbetegség kialakulásának hátterében genetikai rendellenesség áll. Molekuláris diagnosztikai módszerek felhasználásával ezen rendellenességek meghatározásra kerülhetnek, ezáltal csökkentve az örökletes bőrbetegségek kialakulásának kockázatát egyéneken vagy családtagokban/családokban.

Bőrgyógyászati diagnosztikai paneljeink azon géncsoportok vizsgálatát tartalmazzák, melyek elsősorban epidermolysis bullosa és pigmentációs bőrbetegségek kialakulásában játszanak szerepet.

A bőrgyógyászati genetikai rendellenességek hatásal vannak a bőr fejlődésére, szerkezetére, illetve működésére. Ezek a rendellenességek számos különböző formában nyilvánulhatnak meg, és gyakran olyan börtünetekkel járnak, melyek öröklődnek és a család egyéb tagjaiban is jelen vannak.

Bőrbetegségek genetikai szűrésének köszönhetően lehetőség nyílik:

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

## PANELEK

### Epidermolysis bullosa

Epidermolysis bullosa  
(31 gén)

RENDELÉS

GÉNEK LISTÁJA



### Pigmentációs bőrbetegségek

Pigmentációs bőrbetegségek  
(107 gén)

RENDELÉS

GÉNEK LISTÁJA



### Egyedi panel

Az Ön által választott génekből

RENDELÉS



Az epidermolysis bullosa (EB) olyan ritka öröklött rendellenességek csoportja, amelyek a bőr sérülékenységét és hólyagok kialakulását eredményezik a bőrön vagy a nyálkahártyán. A hólyagok kisebb sérülések hatására is megjelenhetnek, akár hőtől, dörzsöléstől vagy karcolástól is.

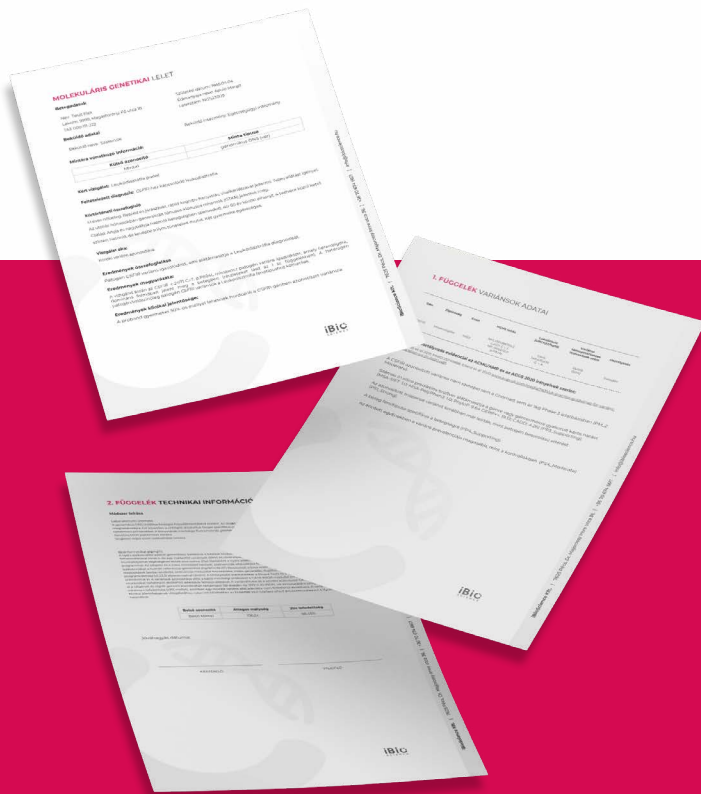
### KIVÁLTÓ OKOK:

A betegség kialakulásához domináns vagy recesszív autoszómális öröklődést mutató genetikai mutációk vezetnek, de ritkán kialakulhat autoimmun betegség hatására is.

### TÜNETEK ÉS KÖVETKEZMÉNYEK:

Könnyen felhólyagosodó bőr, hólyagok a kézen/talpon/nyálkahártyán, megvastagodott bőr, amely hegesedhet, a bőr és a körmök megvastagodása.

A hólyagosodás fertőzésekhez, kiszáradáshoz, légzési problémákhoz, bőrrák kialakulásához és legsúlyosabb esetben sepsis okozta halálhoz vezethet.



### GÉNEK LISTÁJA

ATP2C1, CAST, CDSN, COL17A1, COL7A1, CSTA, DSG1, DSP, DST, EXPH5, FERMT1, FLG2, IKBKG, ITGA3, ITGA6, ITGB4, JUP, KLHL24, KRT1, KRT10, KRT14, KRT5, LAMA3, LAMB3, LAMC2, PKP1, PLEC, SERPINB8, SLC39A4, SPINK5, TGM5

[mysample.hu](https://mysample.hu)

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

RENDELJ ITT

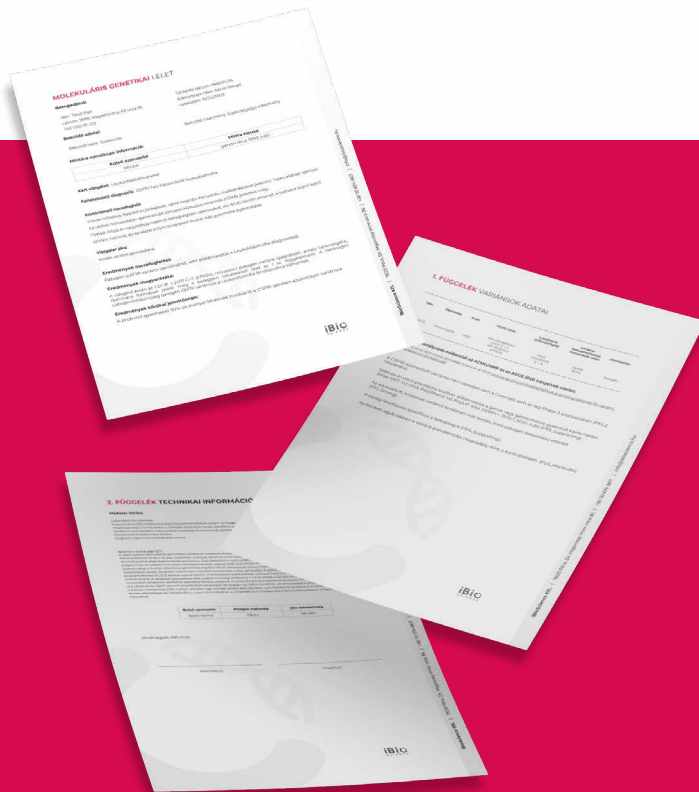


Az epidermolysis bullosa (EB) olyan ritka öröklött rendellenességek csoportja, amelyek a bőr sérülékenységét és hólyagok kialakulását eredményezik a bőrön vagy a nyálkahártyán. A hólyagok kisebb sérülések hatására is megjelenhetnek, akár hőtől, dörzsöléstől vagy karcolástól is.

A pigmentáció veleszületett rendellenességeit a bőr pigmentációjának megváltozása jellemzi, melyet a melanociták fejlődésében, vagy a melanoszómatermelésben szerepet játszó génekben bekövetkező mutáció okoz. A bőr pigmentációs rendellenességei lehetnek lokálisak vagy egész testre kiterjedőek, és a színanyag mennyiségében bekövetkező változás alapján beszélhetünk hipo-, illetve hiperpigmentációról.

## KIVÁLTÓ OKOK:

A betegség kialakulásához vezető genetikai mutációk öröklődhetnek autoszomális domináns, autoszomális recesszív vagy X kromoszómához kötött módon.



## GÉNEK LISTÁJA

ABCB6, ADAM10, ADAR, ANAPC1, AP3B1, ARSE, BAP1, BRAF, BRCA1, BRCA2, BRIP1, CBL, CDK4, CDKN2A, CIB1, COX7B, DDX3X, DKC1, EDN3, EDNRB, ENPP1, ERCC4, FAM111B, FANCA, FANCB, FANCC, FANCD2, FANCE, FANCF, FANCG, FANCI, FANCL, FGF23, GALNT3, GJA1, GJB3, GJB4, GPNMB, HCCS, HPS1, HRAS, KIT, KITLG, KRAS, KRT10, KRT14, KRT5, LYST, LZTR1, MAP2K1, MAP2K2, MITF, MLH1, MSH2, MSH6, MTOR, MYO5A, NF1, NF2, NRAS, OCA2, OSMR, PALB2, PAX3, PHF6, PIK3CA, PMS2, POFUT1, POGUT1, PORCN, PPP1CB, PRKARIA, PSENEN, PTEN, PTPN11, RAB27A, RAF1, RECQL4, RIT1, SAMD9, SASHT, SHOC2, SLC24A5, SLC29A3, SLC45A2, SLX4, SMARCAL1, SOS1, SOS2, SOX10, SOX18, SPRED1, STK11, TERC, TERT, TFE3, TINF2, TMC6, TMC8, TSC1, TSC2, TYR, TYRP1, UBE2T, USB1, USP9X, WRAP53

[mysample.hu](https://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](https://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](mailto: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.*