

Az endokrin betegségek epidemiológiai szempontból jelentős hatást gyakorolnak a közegészségügyre, mivel hosszú távú gyengeséget, jelentős életminőség-változást okozhatnak az érintetteknek.

A genetikai diagnosztika segítségével megbecsülhetjük az örökletes endokrinológiai betegségek kialakulásának kockázatát, így szükség esetén preventív kezelésekkel segítve a betegellátást.

Endokrinológiai diagnosztikai paneljeink olyan releváns géncsoportok vizsgálatát tartalmazzák, melyek elsősorban különböző örökletes cukorbetegségek, pajzsmirigy diszfunkciók, nemi fejlődési rendellenességek, növekedési zavar, elhízás és mellékvese hipoplázia kialakulásában vesznek részt.

Az endokrin rendszer olyan belső elválasztású mirigyek hálózata, melyek hormonok termelése és véráramba való juttatása révén fejtik ki hatásukat. A szervezet számos létfontosságú funkcióját, mint például növekedést, szaporodást, anyagcserét képesek befolyásolni. Működésükben bekövetkező módosulások változatos tüneteket eredményezhetnek, attól függően, hogy mely hormonok termelődésében lép fel zavar.

Endokrin eredetű betegségek genetikai szűrésének köszönhetően lehetőség nyílik:

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

PANELEK

Újszülöttkori cukorbetegség

Újszülöttkori cukorbetegség
(29 gén)

RENDELÉS

GÉNEK LISTÁJA



Pajzsmirigy túlműködés

Pajzsmirigy túlműködés
(7 gén)

RENDELÉS

GÉNEK LISTÁJA



Súlyos, korán kialakuló elhízás

Súlyos, korán kialakuló elhízás
(27 gén)

RENDELÉS

GÉNEK LISTÁJA



Monogénes cukorbetegség

Monogénes cukorbetegség
(35 gén)

RENDELÉS

GÉNEK LISTÁJA



Nemi fejlődési rendellenességek

Nemi fejlődési rendellenességek
(38 gén)

RENDELÉS

GÉNEK LISTÁJA



Vel. mellékvese hipoplázia

Veleszületett mellékvese
hipoplázia (14 gén)

RENDELÉS

GÉNEK LISTÁJA



Vel. pajzsmirigy alulműködés

Veleszületett pajzsmirigy
alulműködés (30 gén)

RENDELÉS

GÉNEK LISTÁJA



Növekedési zavar génpanel

Növekedési zavar génpanel
(58 gén)

RENDELÉS

GÉNEK LISTÁJA



Egyedi panel

Az Ön által választott génekből

RENDELÉS



Az újszülöttkori cukorbetegség (Neonatal Diabetes Mellitus – NDM) a diabétesz egy igen ritka fajtája, amely 6 hónapnál fiatalabb csecsemőknél fordul elő, körülbelül 100.000-ból egy gyermeket érint. A vérbe nem megfelelő mennyiségben ürülő inzulin miatt megnövekedett vércukorszinttel jár, súlyos hiperglikémiát okozva.

KIVÁLTÓ OKOK:

Az újszülöttkori cukorbetegség örökölhető autoszomális domináns, vagy autoszomális recesszív módon, leggyakrabban monogénes öröklődésű. A mutációk elsősorban a hasnyálmirigy malformációját vagy hasnyálmirigyben az inzulinszekrécióért felelős béta sejtek rendellenes működését eredményezhetik.



GÉNEK LISTÁJA

ABCC8, BSCL2, EIF2AK3, EIF2S3, FOXP3, GATA4, GATA6, GCK, GLIS3, HNF1B, IER3IP1, IL2RA, INS, INSR, KCNJ11, LRBA, MNX1, NEUROD1, NEUROG3, NKK2-2, PDX1, PTF1A, RFX6, SLC19A2, SLC2A2, STAT3, WFS1, YIPF5, ZFP57

mysample.hu

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

RENDELJ ITT



A monogén cukorbetegségek (Monogenic Diabetes – MD) a diabétesz egy klinikailag igen heterogén csoportja, amelyek kialakulását 1-1 génben bekövetkező mutáció okozza. Ma már több mint 20 típusát ismerjük, ezek közül leggyakoribbak a fiatalkori (Maturity-onset diabetes of the young - MODY) és a neonatális cukorbetegségek (Neonatal Diabetes Mellitus – NDM). A diabéteszsel küzdő betegek körülbelül 1-2%-a tartozik ebbe a csoportba, de gyakran, genetikai vizsgálat hiányában 1-es típusú diabéteszsel diagnosztizálják őket.

KIVÁLTÓ OKOK:

A monogén cukorbetegség örökölhető autoszomális domináns, vagy autoszomális recesszív módon. A mutációk elsősorban a hasnyálmirigy malformációját vagy hasnyálmirigyben az inzulinszekrécióért felelős béta sejtek rendellenes működését eredményezhetik.



GÉNEK LISTÁJA

ABCC8, AKT2, APPL1, CEL, CISD2, DCAF17, DNAJC3, DYRK1B, GATA4, GATA6, GCK, HNF1A, HNF1B, HNF4A, INS, INSR, KCNJ11, LMNA, MT-TL1, NEUROD1, PAX6, PCBD1, PDX1, PIK3R1, PLIN1, POLD1, PPARG, PPP1R15B, RFX6, SLC29A3, TRMT10A, WFS1, ZBTB20, ZFP57, ZMPSTE24

mysample.hu

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

RENDELJ ITT



A veleszületett pajzsmirigy alulműködés (hypothyreosis) már születéskor detektálható, állandó pajzsmirigyhormon hiányt jelent. Ritka megbetegedés, mely 5000-ből 1 újszülöttet érint. Az alacsony hormonszint kialakulását okozhatja a pajzsmirigy fejlődésében bekövetkezett rendellenesség, a pajzsmirigyhormon szintézis veleszületett hibája, vagy a pajzsmirigy-stimuláló hormon (TSH) receptor mutációja.

KIVÁLTÓ OKOK:

A veleszületett pajzsmirigy alulműködés leggyakoribb okozója a terhesség során folytatott jódszegény étrend, míg genetikai okok csupán az esetek 15-20%-át teszik ki. Öröklődését tekintve általában autoszomális recesszív öröklődési mintázatot mutat, de néhány releváns gén öröklődése autoszomális domináns.



GÉNEK LISTÁJA

DUOX2, DUOXA2, FOXE1, GLIS3, GNAS, HESX1, IGSF1, IRS4, IYD, LHX3, LHX4, NKX2-1, OTX2, PAX8, POU1F1, PRKARIA, PROP1, SECISBP2, SLC16A2, SLC26A4, SLC26A7, SLC5A5, TBL1X, TG, THRA, THRB, TPO, TRHR, TSHB, TSHR

mysample.hu

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

RENDELJ ITT



A pajzsmirigy túlműködés (hyperthyreosis) esetén a pajzsmirigy a szükségesnél nagyobb mennyiségben termel pajzsmirigy hormonokat, melyek az anyagcsere szabályozásában látnak el fontos szerepet, így a szervezet létfontosságú funkciói felgyorsulnak. A lakosság körülbelül 2%-át érinti és a nőknél nagyobb az előfordulás valószínűsége. Leggyakoribb oka a Graves-Basedow kór.

KIVÁLTÓ OKOK:

A pajzsmirigy túlműködés kialakulásának hátterében állhat a pajzsmirigy különböző eredetű gyulladása, túlzott jódfogyasztás, bizonyos gyógyszerek, de gyakrabban veleszületett egészségügyi problémák okozzák. Öröklődését tekintve többségben autoszomális génekhez kötött, de kivételt képez az SLC16A2 gén, amely az X kromoszómához kötötten öröklődik.



GÉNEK LISTÁJA

ALB, SECISBP,2 SLC16A2, THRA, THRB, TSHR, TTR

mysample.hu

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

RENDELJ ITT



A nemi fejlődési rendellenességek (Disorders of Sex Development – DSD) a veleszületett betegségek egy olyan csoportja, melyet a belső és/vagy külső nemiszervek atipikus szerkezete, fejlődése jellemez, kialakulásuk a születéstől serdülőkorig várható. Becslések szerint a születések 1-2%-ában fordul elő valamilyen szintű nemi fejlődési rendellenesség.

KIVÁLTÓ OKOK:

A nemi fejlődési rendellenességeket gén- vagy kromoszóma szintű változások is okozhatják, így öröklődésük lehet autoszomális domináns, autoszomális recesszív, illetve nemi kromoszómához kötött is.



GÉNEK LISTÁJA

AMH, AMHR2, AR, ARX, ATRX, CDKN1C, CHD7, CUL4B, CYB5A, CYP11A1, CYP11B1, CYP17A1, CYP19A1, CYP21A2, DHCR7, DHH, DHX37, HSD17B3, HSD3B2, LHCGR, MAMLD1, MAP3K1, NR0B1, NR5A1, POR, PPP1R12A, RPL10, RSP01, SAMD9, SGPL1, SOX10, SOX9, SRD5A2, SRY, STAR, TOE1, TSPYL1, WT1

mysample.hu

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

RENDELJ ITT



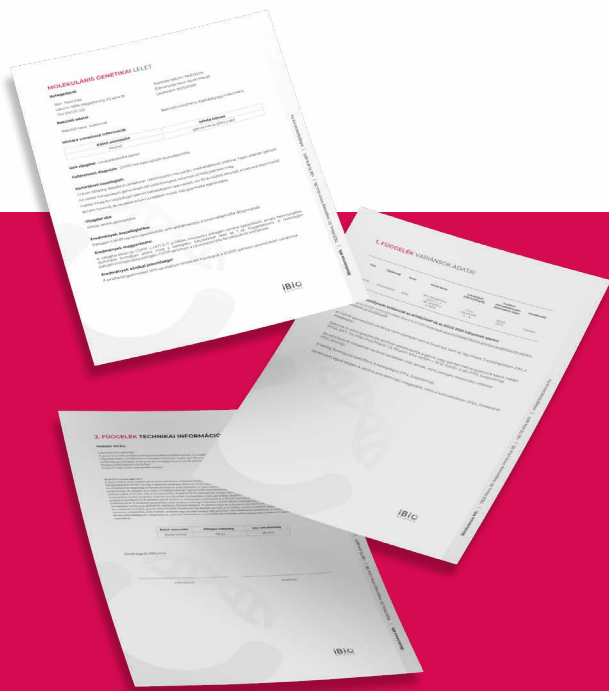
A növekedési zavar olyan állapot, amelyben az egyén testtömege vagy testmagassága nem megfelelő ütemben fejlődik a korához képest. Az agyalapi mirigy által termelt növekedési hormon az egyik kulcsfontosságú hormon a normális növekedés és fejlődés szabályozásában, különösen gyermek- és serdülőkorban. A növekedési hormon termelésében bekövetkező változások eredményezhetnek alacsony növést, gigantizmust, csontfejlődési rendellenességeket.

KIVÁLTÓ OKOK:

Az egészséges növekedés és fejlődés komplex folyamat, genetikai, táplálkozási, hormonális és környezeti tényezőktől is függ. Általában a magasságbeli eltérések legalább 80%-a genetikai tényezőkkel magyarázható. A növekedési zavart okozó mutációk öröklődését tekintve többségük autoszomális génekhez kötött, de az FANCB gén X kromoszómához kötötten öröklődik.

ÖSSZEGZÉS:

A növekedési zavarokat vizsgáló panelünk a növekedési retardációhoz, alacsony termethez vagy csontfejlődési rendellenességekhez kapcsolódó betegségek széles spektrumát fedi le. Ezen állapotok közül sok átfedő jellemzőkkel rendelkezik, amelyek kihívást jelenthetnek a klinikai diagnózis felállításában, ezért genetikai panelünk 58 potenciálisan érintett gént vizsgál, lehetővé téve a káros mutációk azonosítását és a betegségek pontos diagnosztizálását, megértését. Az eredmények fontosak a kezelés és a családi kockázat becslése szempontjából.



GÉNEK LISTÁJA

ACAN, ANAPC1, ANKRD11, BLM, BRAF, BRCA2, BRIP1, CBL, CCDC8, CDKN1C, CEP57, COG4, CUL7, ERCC4, FANCA, FANCB, FANCC, FANCD2, FANCE, FANCF, FANCG, FANCI, FANCL, FGFR3, HMGA2, HRAS, IGF1, IGFIR, IGF2, INTS1, KRAS, LZTR1, MAP2K1, MAP2K2, MSTO1, MTX2, NBAS, NBN, NHLRC2, NRAS, OBSL1, PALB2, PIK3R1, PLAG1, PLK4, PPP1CB, PTPN11, RAF1, RIT1, SHOC2, SLX4, SOS1, SOS2, SRCAP, TOP3A, TRIM37, UBE2T, ZFP57

mysample.hu

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

RENDELJ ITT



A súlyos, korán kialakuló elhízás olyan állapot, amelyben egy személy gyermekkorban vagy serdülőkorban jelentős túlsúllyal rendelkezik. Az elhízást a testtömegindex (Body Mass Index - BMI) alapján határozzák meg és azok a serdülők, akiknek BMI-értéke koruk és nemük szerint a felső 5%-ban van, elhízottnak minősülnek. Az elhízás kétszer olyan gyakori a serdülők körében, mint 30 évvel ezelőtt volt.

KIVÁLTÓ OKOK:

Az elhízás több tényező kölcsönhatásának eredménye, köztük az étrend, a fizikai aktivitás, a genetikai hajlam és a környezeti tényezők. A genetikai tényezők közvetlenül befolyásolhatják az egyén testtömegét, anyagcseréjét és étvágyát. Az elhízást okozó mutációk öröklődését tekintve többségük autoszomális génekhez kötött, de az PHF6 gén X kromoszómához kötötten öröklődik.



GÉNEK LISTÁJA

ALMS1, ARL6, BBS1, BBS10, BBS12, BBS2, BBS4, BBS5, BBS7, BBS9, CEP19, GNAS, LEP, LEPR, MC4R, MKKS, MKS1, MYT1L, NTRK2, PCSK1, PHF6, PHIP, POMC, SDCCAG8, SIM1, TTC8, VPS13B

mysample.hu

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

RENDELJ ITT



A veleszületett mellékvese hipoplázia (Adrenal Hypoplasia Congenita – AHC) olyan ritka genetikai rendellenesség, amelyben a mellékvesék nem fejlődnek ki megfelelően, mellékvese elégtelenséget vonva magával, így ennek következtében hormontermelési problémák alakulhatnak ki. Jellemzően már csecsemő-, illetve gyermekkorban kialakulnak a tünetek.

KIVÁLTÓ OKOK:

A veleszületett mellékvese hipoplázia genetikai okokra vezethető vissza és általában autoszomális receszív öröklődésmentet mutat, de az NROB1 gén X kromoszómához kötötten öröklődik.



GÉNEK LISTÁJA

AAAS, AIRE, CDKN1C, CYP11A1, MC2R, MRAP, NNT, NROB1, NR5A1, POLE, SAMD9, SGPL1, STAR, TBX19

mysample.hu

**Egyszerű rendelési
és mintafigyelő 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, SZEKVENÁLÁS, 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.