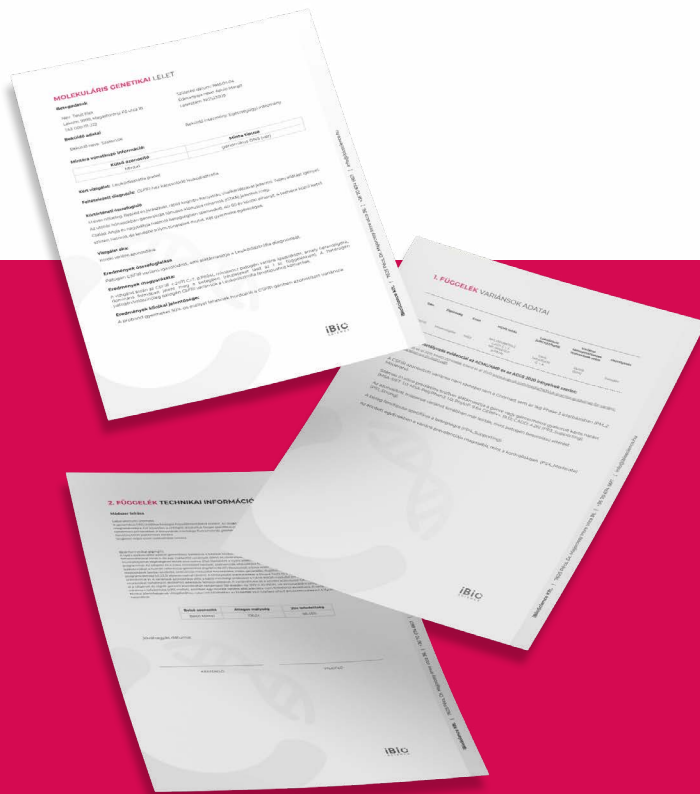


ÖRÖKLETES / EXOM ÉS GENOM SZEKVENÁLÁS TELJES GENOM SZEKVENÁLÁS (WGS)

A teljes humán genom, beleértve az intronikus és intergenikus régiókat.

A teljes genom szekvenálás (WGS) átfogó és komprehenzív technológia, mivel a kódoló régiók mellett, az elemzés kiterjed a nem kódoló (intronikus) génszakaszokra is. A WGS vizsgálata során a genom egyes részeinek és ebből eredően egyes génjeinek a lefedettsége nem olyan nagy mértékű, mint más technológiák esetében, azonban akár olyan betegséget okozó patogén variánsok azonosítása is lehetséges, amelyeket más módszerekkel nem vagy nem elég megbízhatóan lehet detektálni. Továbbá, a kópiaszám eltérések (CNV) elemzése előnyösebb ezzel a módszerrel. A WGS során azonosított variánsok száma rendkívül nagyszámú, illetve jelenleg még nem áll rendelkezésre nagy szaktudományi háttér, ami megnehezíti a variánsok interpretációját, azonban egy rendkívül gyorsan és dinamikus fejlődő tudományág, melynek klinikai használhatósága folyamatosan növekszik.



GÉNEK LISTÁJA

A teljes humán genom, beleértve az intronikus és intergenikus régiókat.

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, 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.