

Az újgenerációs szekvenálási (NGS) technológiák forradalmasították a klinikai genetikát, illetve a különböző egészségügyi problémákban érintett betegek molekuláris diagnózisának a meghatározását. Az NGS-hez kapcsolódóan két fő technológia emelkedik ki, a teljes exom (WES) és a teljes genom szekvenálás (WGS). A WES során a genom egy kis részét, a teljes fehérje kódoló régiót szekvenáljuk és elemezzük, míg a WGS esetében a vizsgálat kiterjed a teljes humán genomra, beleértve a nem kódoló régiókat (intronok) is. A teljes szekvenálás (WES, WGS) egyre több esetben klinikailag alkalmazható, mint első szintű vizsgálat, vagy negatív, illetve nem egyértelmű eredmény adó tesztet követően. Továbbá nagyobb mennyiségű adatot és eredményt tud nyújtani a hagyományos szekvenálási technológiákhoz képest.

Számos örökletes betegség kialakulásában fontos szerepet játszanak az egy nukleotid változását okozó variánsok (SNV), mikrodélációk, és -duplikációk, illetve nagyobb exonikus vagy genomikus régiókat érintő kópiaszám eltérések (CNV). Ezen rendellenességek, genetikai hibák vagy strukturális átrendeződések kimutatására a panel vizsgálatok mellett, a komplexebb elemzést biztosító teljes exom (WES) és a teljes genom szekvenálás (WGS) jelenthet megoldást. A teljes szekvenálás a nem egyértelmű klinikai tünetekkel rendelkező betegek esetében olyan diagnózist adhat, amely megalapozhatja a kezelést és/vagy megváltoztathatja az orvosi terápiás ajánlásokat. Ezen felül informatív lehet, olyan egyéneknél, akiknél felmerül a gyanú, hogy a klinikai jellemzőik mögött genetikai ok

állhat, de a korábbi genetikai tesztek, mint például a kromoszómális mikroarray vagy a biokémiai vizsgálatok nem hoztak pozitív találati eredményt.

Teljes szekvenálás alapú genetikai vizsgálat elvégzésével lehetőség nyílik:

- Újszülött diagnosztika
- Ritka betegség gyanújának ellenőrzése csecsemő, gyermek és felnőttkorban
- Ritka betegségek diagnózisának meghatározása, eddig még nem azonosított gén/gének alapján.
- Szemelyre szabott terápia
- Családtervezés

## PANELEK

### Teljes Exom szekvenálás

Teljes Exom szekvenálás (WES)

RENDELÉS

GÉNEK LISTÁJA



### Teljes Genom Szekvenálás

Teljes Genom Szekvenálás (WGS)

RENDELÉS

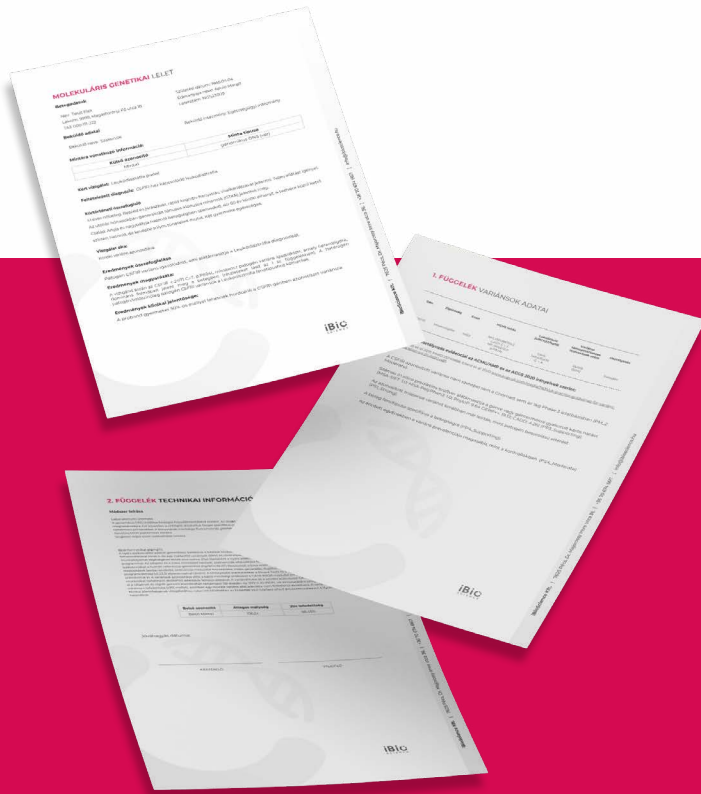
GÉNEK LISTÁJA



# ÖRÖKLETES / EXOM ÉS GENOM SZEKVENÁLÁS TELJES EXOM SZEKVENÁLÁS (WES)

A teljes humán exom,  
az összes fehérjekódoló gén

Az exom a fehérjekódoló régiók (exon) összességét jelenti, amely az emberi genomnak közel a 2% -át teszi ki. Az exonokban található meg a jelenleg ismert betegséget okozó variánsok jelentős része. A teljes exom szekvenálás (WES) ezen régiók genetikai analízisét foglalja magában. A WES hatékony eszköz a kóroki variánsok és a de novo mutációk azonosítására, azonban a technológiából következő limitációk miatt a genom kódoló régióira korlátozódik a vizsgálat, viszont ezen régiók lefedettsége, tehát a vizsgálat szenzitivitása igen magas. Az elemzések során azonosított variánsok száma nem nagy mértékű és nagy szaktudományi háttérrel rendelkezik, így interpretációjuk könnyebb és megbízhatóbb.



## GÉNEK LISTÁJA

A teljes humán exom, az összes fehérjekódoló gén.

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

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

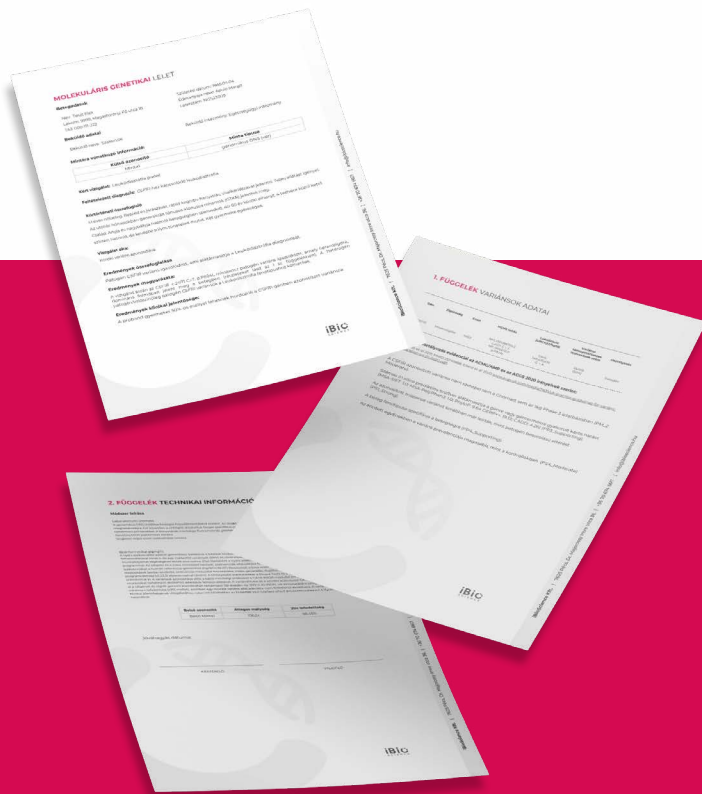
RENDELJ ITT



# 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](https://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](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, 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](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.*