

A gasztroenterológiai megbetegedések a belső szervek egy jelentős csoportját érintik mint például a gyomrot, a vékony- és vastagbelet, a májat, az epét és a hasnyálmirigyet. A genetikai diagnosztika nagyban segítheti a gasztroenterológiai betegségek diagnosztizálását, illetve kialakulási kockázatának a lehetőségét, így szükség esetén preventív kezelések ajánlásával segítve az érintetteket.

Gasztroenterológiai diagnosztikai paneljeink olyan releváns géncsoportok vizsgálatát tartalmazzák, melyek elsősorban a hemokromatózis, kolesztázis, hasnyálmirigy-gyulladás, veleszületett májfibrózis, policisztás máj, Hirschsprung-kór kialakulásában vesznek részt.

Az újszülötteknél előfordulhatnak emésztőrendszeri rendellenességek, melyek már a terhesség során diagnosztizálhatók. A gasztrointesztinális betegségben szenvedő csecsemők körülbelül egyharmadának más örökletes rendellenességei is lehetnek, ezért ezekben az esetekben különös figyelmet kell fordítani a központi idegrendszer, a szív és a vesék fejlődési zavarainak a vizsgálatára.

**Gasztroenterológiai betegségek 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

### Hemokromatózis

Hemokromatózis  
(13 gén)

RENDELÉS

GÉNEK LISTÁJA



### Veleszületett májfibrózis

Veleszületett májfibrózis  
(50 gén)

RENDELÉS

GÉNEK LISTÁJA



### Hirschsprung-kór

Hirschsprung-kór  
(65 gén)

RENDELÉS

GÉNEK LISTÁJA



### Kolesztázis

Kolesztázis  
(94 gén)

RENDELÉS

GÉNEK LISTÁJA



### Policisztás máj

Policisztás máj  
(20 gén)

RENDELÉS

GÉNEK LISTÁJA



### Egyedi panel

Az Ön által választott génekből

RENDELÉS



### Hasnyálmirigy-gyulladás

Hasnyálmirigy-gyulladás  
(21 gén)

RENDELÉS

GÉNEK LISTÁJA



### Policisztás máj

Policisztás máj  
(20 gén)

RENDELÉS

GÉNEK LISTÁJA



A hemokromatózis egy olyan genetikai malformitás, melynek következtében a szervezet túlzott mennyiségű vasat raktároz a szövetekben, például a májban, a szívben és a hasnyálmirigyben, így a felhalmozódó vas a szervezetben maradvá toxicitást és szövetkárosodást okoz.



### KIVÁLTÓ OKOK:

A rendellenesség kialakulásához általában autoszomális recesszív öröklődést mutató genetikai mutációk vezetnek.

### GÉNEK LISTÁJA

BMP6, CYBRD1, FTH1, HAMP, HFE, HJV, HFE3, HFE4, HFE5, HFE2A, HFE2B, SLC40A1, TFR2

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

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

RENDELJ ITT



A kolesztázis az epeáramlás csökkenése vagy leállása a szervezetben, melyet a máj, az epevezeték vagy a hasnyálmirigy rendellenességei okozhatnak. Megkülönböztetünk obstruktív kolesztázist, ami az epevezetékek elzáródását, illetve hepatocelluláris kolesztázist, ami a máj sejtszintű epetermelési problémáját jelenti. A betegség kialakulhat a progresszív familiáris intrahepatikus kolesztázis során vagy más öröklött rendellenességek, például az Alagille-szindróma velejárájaként is.



### KIVÁLTÓ OKOK:

A rendellenesség kialakulásához általában autoszomális recesszív öröklődést mutató genetikai mutációk vezetnek.

### GÉNEK LISTÁJA

ABCB11, ABCB4, ABCC2, ADK, AKR1D1, ALDOB, AMACR, AP1S1, ATP7B, ATP8B1, BAAT, BCS1L, CFTR, CLDN1, COG7, CYP27A1, CYP7A1, CYP7B1, CREB3L3, CYP7B1, DCDC2, DGUOK, EPCAM, FAH, FARSA, FARSB, GALE, GALK1, GALM, GALT, GBA, GBET, GNAS, HADHA, HNF1B, HSD3B7, IARS, JAG1, KIF12, LCT, LIPA, LMF1, LSR, MKS1, MMP15, MPI, MPV17, MVK, MYO5B, NBAS, NEUROG3, NOTCH2, NPC1, NPC2, NPHP1, NPHP3, NPHP4, NR1H4, PEX1, PEX10, PEX12, PEX14, PEX2, PEX26, PEX5, PEX6, PKHD1, POLG, PPM1F, RINT1, SCYL1, SERPINA1, SLC25A13, SLC26A3, SLC51A, SLCO1B1, SLCO1B3, SLCO1B3, SMPD1, SPINT2, TALDO1, TJP2, TMEM216, TRMU, TTC37, UGT1A1, UNC45A, USP53, VIPAS39, VPS33B, VPS50, WDR83OS, YARS, ZFYVE19

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

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

RENDELJ ITT



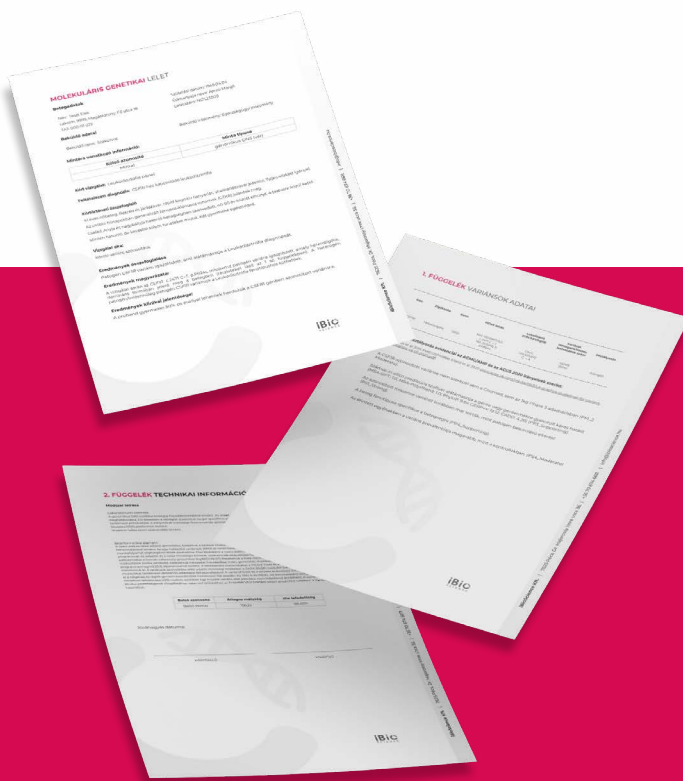
Az örökletes hasnyálmirigy-gyulladás egy olyan ritka és súlyos állapot, amelyet a hasnyálmirigy-gyulladás visszatérő epizódjai jellemeznek. Hosszútávon a hasnyálmirigy krónikus gyulladását okozza, ami általában súlyosabb és korábbi megjelenésű, mint a nem örökletes formája.

## KIVÁLTÓ OKOK:

A rendellenesség kialakulásához többnyire autoszómális domináns, de autoszómális recesszív öröklődést mutató genetikai mutációk is vezethetnek.

## ÖSSZEGZÉS:

A hasnyálmirigy-gyulladás genetikai panelünk 21 potenciálisan érintett gént vizsgál, lehetővé téve az káros mutációk azonosítását és a betegség pontosabb megértését. Az eredmények fontosak a diagnózis, a kezelés és a családi kockázat becslése szempontjából.



## GÉNEK LISTÁJA

APOA5, APOC2, CASR, CCL2, CELA3B, CEL, CFTR, CLDN2, CPA1, CTRB1, CTRB2, CTRC, CTSB, GPIHBP1, KRT8, MORC4, PRSS1, PRSS2, SPINK1, TRPV6, UBR1

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

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

RENDELJ ITT



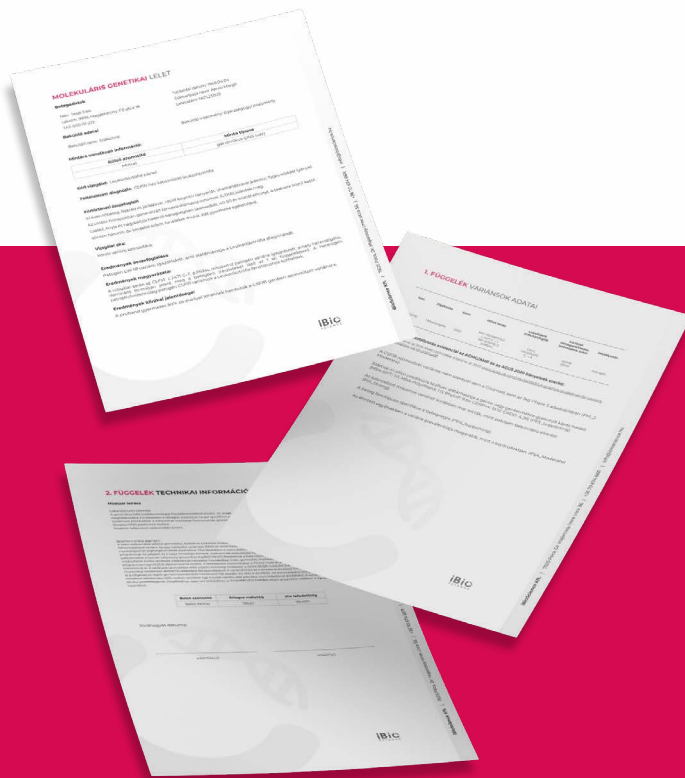
A veleszületett májfibrozis egy ritka betegség, amely rendszerint a vesét érintő ciliopathiás szindrómákkal társul (például autoszomális recesszív policisztás vesebetegség), valamint a máj és az epeutak rendellenes kialakulását okozhatja a születés előtt. A fibrózis a normális májszövet helyett heges szövet kialakulását jelenti, ami a máj megfelelő működését zavarja. A veleszületett májfibrozis számos különböző genetikai mutációval járhat együtt, és a súlyosság mértéke változhat az egyéneknél.

### KIVÁLTÓ OKOK:

A rendellenesség kialakulásához többnyire autoszomális recesszív öröklődést mutató genetikai mutációk vezetnek.

### ÖSSZEGZÉS:

A veleszületett májfibrozis egy ritka betegség, amely rendszerint a vese, a máj és az epeutak rendellenes kialakulását okozhatja a születés előtt. A veleszületett májfibrozis genetikai panelünk 50 potenciálisan érintett gént vizsgál, lehetővé téve az káros mutációk azonosítását és a betegség pontosabb megértését. Az eredmények fontosak a diagnózis, a kezelés és a családi kockázat becslése szempontjából.



### GÉNEK LISTÁJA

AH11, anks6, ARL13B, ARL6, BAAT, BBS1, BBS10, BBS12, BBS2, BBS4, BBS5, BBS7, BBS9, B9D2, C5ORF42, CC2D2A, CEP164, CEP290, CEP41, DCDC2, GLIS2, INPP5E, INVS, IQCBI, KIF7, LIPA, MKKS, MKS1, NEK8, NPHP1, NPHP3, NPHP4, OFD1, PKD2, PKHD1, RPGRIP1L, TCTN1, TCTN2, TCTN3, TMEM138, TMEM216, TMEM231, TMEM237, TMEM67, TRIM32, TTC21B, TTC8, WDR19, WDR35, ZNF423

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

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

RENDELJ ITT



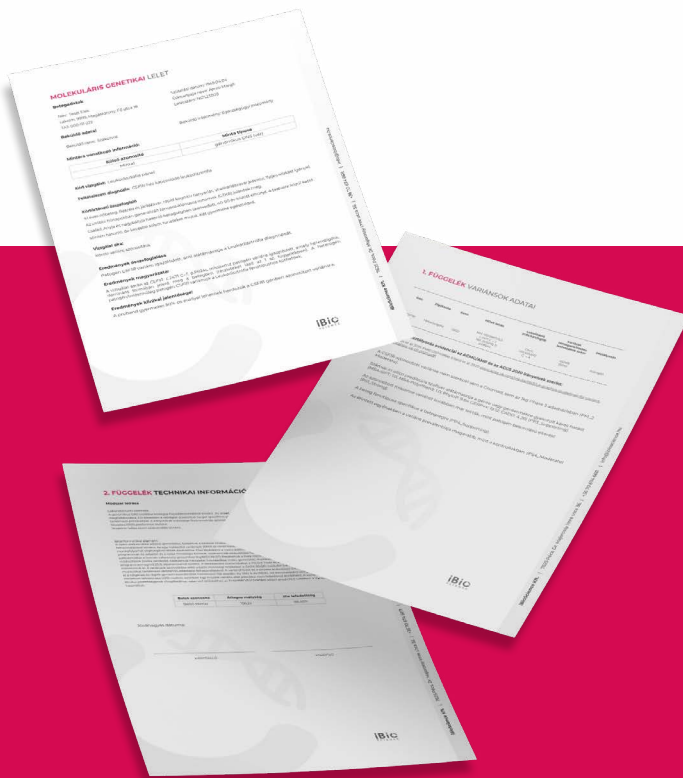
A policisztás májbetegség egy ritka genetikai rendellenesség, amelyet a májban a folyadékszállításban és a hámsejtek növekedésében részt vevő fehérjék módosulásai eredményeznek. Ezen mutációk eredményeképp a normális májszövet helyén folyadékkal teli májciszták alakulnak ki. Becslések szerint 10 000 emberből kevesebb mint 1-et érint.

### KIVÁLTÓ OKOK:

A rendellenesség kialakulásához általában autoszómális domináns, ritkábban autoszómális recesszív öröklődést mutató genetikai mutációk vezetnek.

### ÖSSZEGZÉS:

A policisztás májbetegség egy ritka genetikai rendellenesség, mely során a májszövetben folyadékkal teli májciszták alakulnak ki. A policisztás máj genetikai panelünk 20 potenciálisan érintett gént vizsgál, lehetővé téve az káros mutációk azonosítását és a betegség pontosabb megértését. Az eredmények fontosak a diagnózis, a kezelés és a családi kockázat becslése szempontjából.



### GÉNEK LISTÁJA

ALG8, ALG9, B9D1, CC2D2A, DGUOK, DNAJB11, GANAB, LRP5, PKD1, PKD2, PKHD1, PRKCSH, RPGRIP1L, RTEL1, SEC61B, SEC63, STN1, TERC, TERT, TMEM67

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

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

RENDELJ ITT



Hirschsprung-kór a vastagbelet érintő rendellenesség, mely során a vastagbél egy részéből, vagy ritkább esetben a teljes egészéből hiányoznak a neuronális ganglionsejtek. Ezen idegsejtek hiányában nincsenek rendszeres izom összehúzódások, melyek biztosíthatnák a táplálék mozgását a belekben, székletürítési problémákat okozva ezzel. 5000 újszülöttből 1-et érint ez a típusú rendellenesség.

### KIVÁLTÓ OKOK:

A rendellenesség kialakulásához autoszomális receszív, autoszomális domináns és X kromoszómához kapcsolt öröklődést mutató genetikai mutációk is vezethetnek.

### ÖSSZEGZÉS:

A Hirschsprung-kór a vastagbelet érintő ritka rendellenesség, mely a székletürítési problémákat okoz. Hirschsprung-kór genetikai panelünk 65 potenciálisan érintett gént vizsgál, lehetővé téve az káros mutációk azonosítását és a betegség pontosabb megértését. Az eredmények fontosak a diagnózis, a kezelés és a családi kockázat becslése szempontjából.



### GÉNEK LISTÁJA

ABCC9, ARID1B, ARVCF, BACE2, BDNF, CELSR3, COMT, CREBBP, DENND3, DHCR7, DLL3, DNMT3B, DSCAM, ECE1, EDN3, EDNRB, ELPI, FZD3, GABRG2, GAL, GAP43, GDNF, GFRA1, GHRL, IL11, INMT, KIF1BP, LICAM, MAPK10, MBTPS2, MED12, MIR146A, MIR369, MITF, NCLN, NKX2-1, NRG1, NRG3, NRSN1, NRTN, NTRK3, NUP98, PAX3, PHOX2B, PIGV, PSPN, PTCH1, RELN, RET, RMRP, RORA, SAMD9, SEMA3A, SEMA3C, SEMA3D, SLC6A20, SMO, SOX10, TBATA, TCF4, TUBA1A, VAMP5, VCL, WNT3A, ZEB2

[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](http://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.*