

Az örökletes vérképzőszervi betegségek a vér alkotóelemeinek számbeli vagy funkcióbeli változása következtében alakulnak ki, melyek közül leggyakoribbak a fehérvérsejteket érintő rákos megbetegedések, különböző típusú anémiák és vérzékenység. Betegségtől függően változatos tünetek alakulhatnak ki, melyek lehetnek enyhék, vagy akár életveszélyesek is. Genetikai diagnosztikai vizsgálat elvégzése javasolt abban az esetben, ha hematológiai megbetegedés háttérben felmerül az öröklött mutáció lehetősége, illetve ha közvetlen családtag esetében öröklött mutáció igazolódott hematológiai betegség háttérben.

Az örökletes vérképzőszervi betegségek a vér alkotóelemeinek számbeli vagy funkcióbeli változása következtében alakulnak ki, melyek közül leggyakoribbak a fehérvérsejteket érintő rákos megbetegedések, különböző típusú anémiák és vérzékenység. Betegségtől függően változatos tünetek alakulhatnak ki, melyek lehetnek enyhék, vagy akár életveszélyesek is. Genetikai diagnosztikai vizsgálat elvégzése javasolt abban az esetben, ha hematológiai megbetegedés háttérben felmerül az öröklött mutáció lehetősége, illetve ha közvetlen családtag esetében öröklött mutáció igazolódott hematológiai betegség háttérben.

Hematológiai betegségek genetikai szűrésének köszönhetően lehetőség nyílik:

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

PANELEK

Anaemia, neutropénia

Anaemia, neutropénia, trombocitopénia - (269 gén)



RENDELÉS

GÉNEK LISTÁJA



Örökletes leukémia

Örökletes leukémia (46 gén)



RENDELÉS

GÉNEK LISTÁJA



Egyedi panel

Az Ön által választott génekből



RENDELÉS

A vér alakos elemeihez kötődő leggyakoribb örökletes megbetegedések a különböző típusú anaemiák, neutropénia és trombocitopénia.

ANAEMIA

Anaemia, más néven vérszegénység esetén a hemoglobin és/vagy a vörösvértestek száma határérték alá csökken a vérben. Ennek a csökkent értéknek köszönhetően a vér nem képes biztosítani a szövetek megfelelő oxigénellátását. Több formája létezik, melyek hátterében számos kiváltó ok állhat és különböző súlyosságú tüneteket eredményezhetnek.

KIVÁLTÓ OKOK:

Az anaemiás betegségek kialakulásához genetikai mutációk is hozzájárulhatnak, valamint a vörösvértestek nem megfelelő termelődése, vagy túlzott pusztulása, illetve súlyos vérvesztés is.

TÜNETEK ÉS KÖVETKEZMÉNYEK:

Fáradtság, gyengeség, sápadt bőr és légszomj. Súlyosabb vérszegénység ájulást, szédülést, fokozott szomjúságot, izzadást, gyenge és gyors pulzust, szapora légzést, légszomjat és mellkasi fájdalmat okozhat.

NEUTROPÉNIA:

Neutropénia esetén a neutrofil fehérvérsejteknek a száma kórosan alacsony szintre csökken a vérben. Átlagosan ezek a sejtek alkotják a fehérvérsejtek 45-

75%-át, így a neutrofilek által biztosított immunvédekezés hatékonysága jelentősen csökken a betegség által érintett betegekben.

KIVÁLTÓ OKOK:

Neutropénia kialakulásához vezethetnek genetikai mutációk, bakteriális- vagy vírusfertőzések, illetve bizonyos gyógyszerek és toxinok is.

TROMBOCITOPÉNIA:

A véralvadási zavarok egyik gyakori előfordulási formája a trombocitopénia, mely során a vérben jelentősen lecsökken a vérlemezkék (trombocita) száma.

KIVÁLTÓ OKOK:

A trombocitopénia kialakulásához vezethetnek genetikai mutációk, autoimmun betegségek, lépmeagyobbodás, csontvelő-szuppresszió és csontvelő-rendellenesség is.

A trombocitopénia öröklődhet autoszomális domináns, autoszomális recesszív vagy X kromoszómához kötött módon.

GÉNEK LISTÁJA

ABC7, ABCG5, ABCG8, ABL1, ACSL6, ACTB, ACTN1, ADA2, ADAMTS13, AK1, ALAS2, ALDOA, AMN, ANK1, ANKRD26, ANKRD34A, ANKRD35, ARHGAP26, ARPC1B, ASXL1, ATM, ATR, ATRX, BAAT, BCOR, BCORL1, BLM, BRAF, BRCA1, BRCA2, BRIP1, C15orf41, CALR, CBL, CBLB, CBLC, CD36, CD59, CDAN1, CDKN2A, CEBPA, CLCN7, CLPB, COX4I2, CTC1, CUBN, CUX1, CXCR4, CYB5R3, CYCS, CSF2RA, CSF3R, CTSC, DHFR, DKC1, DNAJC21, DNASE2, DNMT3A, EFL1, ELANE, ENO1, EPB41,

EPB42, EPHX1, EPO, ERCC4, ERCC6L2, ETV6, EZH2, FANCA, FANCB, FANCC, FANCD2, FANCE, FANCF, FANCG, FANCI, FANCL, FANCM, FBXW7, FCGR3B, FLII, FLT3, FLNA, FYB, G6PC3, G6PD, GATA1, GATA2, GBA, GCLC, GFII1, GFII2, GINS1, GLRX5, GNAS, GNRHR2, GPI1B, GPI1BB, GP9, GPI, GPX1, GSR, GSS, HAX1, HBA1, HBA2, HBB, HBD, HBG1, HBG2, HEPH, HFE, HFE2, HK1, HOXA11, HRAS, IDH1, IDH2, IFNG, IFNGR2, IKZF1, IRF1, ITGA10, ITGA2, ITGA2B, ITGB3, JAGN1, JAK2, JAK3, KDM6A, KIF23, KIT, ...stb.

mysample.hu

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

RENDELJ ITT



A leukémia egy gyakori rosszindulatú daganat, amely a leukociták számának növekedésével jár a vérben és/vagy a csontvelőben. A betegség során a csontvelő túlzott mennyiségű kóros fehérvérsejtet termel, amelyek nem működnek megfelelően. Több típusa létezik attól függően, hogy a fehérvérsejtképző vonal melyikéből (mieloid vagy limfoid) alakul ki, illetve a betegség időbeli lefolyása alapján lehet akut vagy krónikus.

KIVÁLTÓ OKOK:

A leukémia pontos oka még mindig nem ismert, ez egy multifaktoriális betegség, amely genetikai és környezeti tényezők kölcsönhatásából ered. A leukémia kialakulásával összefüggésben több különböző genetikai hibát leírtak, de a közös mögöttes mechanizmus a nem jól működő DNS-károsodási válasz.

TÜNETEK ÉS KÖVETKEZMÉNYEK:

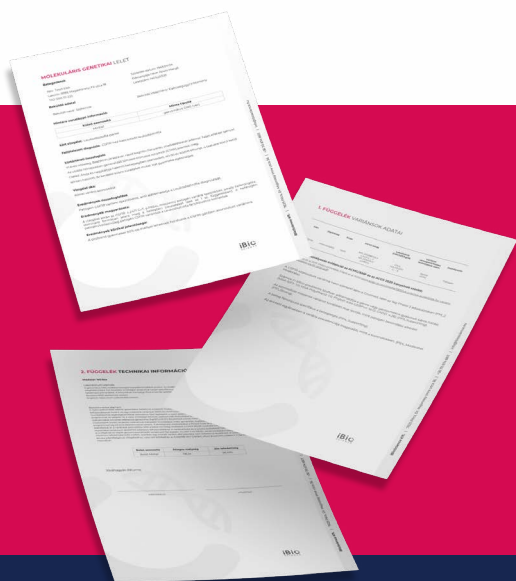
Fáradtság, gyors súlyvesztés, ismeretlen eredetű láz, gyakori fertőzések, sápadt bőr, csont/ízületi fájdalom, duzzadt nyirokcsomók, bevérzések.

A csontvelő nem megfelelő működésének köszönhe-

tően a vér egyéb alakos elemeinek képződése rendellenessé válik, valamint áttétek alakulhatnak ki például a máj, lép, nyirokcsomók, herék, agy területén.

ÖSSZEGZÉS:

A leukémia, más néven fehérvérűség a vérképző szövetből eredeztethető rosszindulatú daganatos megbetegedés. Az örökletes leukémia genetikai panelünk 46 potenciálisan érintett gént vizsgál, lehetővé téve a káros mutációk azonosítását és a betegség pontosabb megértését. Az eredmények fontosak a diagnózis, a kezelés és a családi kockázat becslése szempontjából.



GÉNEK LISTÁJA

ACD, ANKRD26, ATM, BLM, BRAF, BRCA1, BRCA2, CBL, CDKN2A, CEBPA, CHEK2, DDX41, DKC1, EFL1, ELANE, EPCAM, ETV6, FANCA, GATA2, HAVCR2, HRAS, IKZF1, KRAS, MAP2K1, MAP2K2, MLH1, MSH2, MSH6, NBN, NF1, NRAS, PAX5, PMS2, PTPN11, RIT1, RTEL1, RUNX1, SAMD9, SAMD9L, SBDS, SOS1, SRP72, TERC, TERT, TINF2, TP53

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 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.