

A kardiomiopátia egy olyan állapot, amelyben a szívizom megvastagodik, kimerül, vagy más módon károsodik és nem képes megfelelően pumpálni a vért a test többi részébe. Ezen betegségek bármely korosztályt érinthetik és szívelégtelenséghez, vagy akár hirtelen szívhalálhoz is vezethetnek. A kardiomiopátiák típusait gyakran genetikai tényezők okozzák.

PANEL JELLEMZŐI

TARTALMAZZA AZ ÖSSZES ISMERT GÉNT: A panel 202 olyan gént vizsgál, amelyek összefüggésbe hozhatók a kardiomiopátiával. Ezek a gének felelősek lehetnek a szív szerkezetének, funkciójának, és anyagcseréjének megváltozásáért.

GENETIKAI VARIÁCIÓK AZONOSÍTÁSA: A vizsgálat célja azoknak a specifikus mutációknak a felfedezése, amelyek megnövelt kockázattal járnak a kardiomiopátia kialakulásához.

DIAGNÓZIS ÉS KEZELÉS: Az eredmények segíthetnek a kardiomiopátia korai felismerésében és a megfelelő kezelési stratégia kialakításában.

CSALÁDI KOCKÁZATÉRTÉKELÉS: Ha egy személy a kardiomiopátiára hajlamossító gén variánsát hordozza, fontos lehet a családtagjainak szűrése is, mivel ők is magasabb kockázattal rendelkezhetnek a betegség kialakulására.

TOVÁBBI KUTATÁSI LEHETŐSÉGEK: A teljes panel lehetővé teszi az ismeretlen mutációk azonosítását és az új genetikai összefüggések kutatását.

GÉNEK LISTÁJA

ABCC6, ABCC9, ACAD9, ACADVL, ACTA1, ACTC1, ACTN2, AGL, ALMS1, ALPK3, ANK2, ANKRD1, APOA1, ATAD3A, ATP5E, BAG3, BRAF, CACNA1C, CALR3, CASQ2, CASZ1, CAV3, CAVIN4, CBL, CDH2, CHKB, CHRM2, COA5, COX15, CPT2, CRYAB, CTNNA3, CSRP3, DES, DMD, DNAJC19, DOLK, DPM3, DSC2, DSG2, DSP, DTNA, DYSF, EEF1A2, ELAC2, EMD, EPG5, ETFA, ETFB, ETFDH, EYA, FBXL4, FBXO32, FHL1, FHOD3, FKRP, FKTN, FLII, FLNC, FOXD4, FOXRED1, FXN, GAA, GATA4, GATA6, GATAD1, GATC, GBE1, GLA, GLB1, GSK3B, GUSB, GYG1, HAND1, HCN4, HRAS, ILK, JPH2, JUP, KCNQ1, KLF10, KLHL24, KRAS, LAMP2, LDB3, LEMD2, LMNA, LMOD2, LRRC10, LZTR1, MAP2K1, MAP2K2, MIB1, MIPEP, MLYCD, MRPL3, MT-ATP6, MT-ATP8, MT-CO1, MT-CO2, MT-CO3, MT-CYB, MT-

ND1, MT-ND2, MT-ND3, MT-ND4, MT-ND4L, MT-ND5, MT-ND6, MTO1, MT-RNR1, MT-RNR2, MT-TA, MT-TC, MT-TD, MT-TE, MT-TF, MT-TG, MT-TH, MT-TI, MT-TK, MT-TLI, MT-TL2, MT-TM, MT-TN, MT-TP, MT-TQ, MT-TR, MT-TS1, MT-TS2, MT-TT, MT-TV, MT-TW, MT-TY, MYBPC3, MYBPHL, MYH6, MYH7, MYL2, MYL3, MYL4, MYLK2, MYLK3, MYO6, MYO11, MYO22, MYPN, NDUFAF2, NEXN, NKX2-5, NRAP, NRAS, PCCA, PCCB, PDLIM3, PKP2, PLEKHM2, PLN, PPCS, PRDM16, PRKAG2, PTPN11, QRSL1, RAF1, RBCK1, RBM20, RHBDF1, RITI, RMND1, RPL3L, RYR2, SCN5A, SCO2, SDHA, SGCD, SHOC2, SLC22A5, SLC25A3, SLC25A4, SLC6A6, SOS1, SPEG, TAB2, TAZ, TBX20, TBX5, TCAP, TGFB3, TMEM43, TMEM70, TNNC1, TNNI3, TNNI3K, TNNT2, TOR1AIP1, TPM1, TRIM63, TSFM, TTN, TTR, VCL, VPS13A

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, 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.