

A krónikus légúti megbetegedések 2017-ben becslések szerint világszinten 3,9 millió ember halálát okozta, ami az összes halálozás 7%-át jelenti.

A genetikai diagnosztika nagyban segítheti az örökletes légzőszervi betegségek diagnózisát, illetve a kialakulási kockázatának a lehetőségét, így szükség esetén preventív kezelések ajánlásával segítve az érintetteket.

Légzőszervi diagnosztikai paneljeink azon géncsoportok vizsgálatát tartalmazzák, melyek elsősorban familiáris tüdőfibrózis és primer ciliaris rendellenességek kialakulásában vesznek részt.

**Egyes légúti betegségek visszavezethetők pusztán genetikai tényezőkre (pl cisztás fibrózis), azonban a legtöbb esetben a beteg génjeinek és különböző környezeti faktorok interakciójának eredményeképp alakul ki (pl asztma).**

**Légzőszervi 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

#### Primer ciliaris

Primer ciliaris rendellenességek (34 gén)

RENDELÉS

GÉNEK LISTÁJA



#### Familiáris tüdőfibrózis

Familiáris tüdőfibrózis (26 gén)

RENDELÉS

GÉNEK LISTÁJA



#### Egyedi panel

Az Ön által választott génekből

RENDELÉS



A primer ciliaris rendellenességek (Primary Ciliary Dyskinesia - PCD) olyan ritka genetikai betegségek, amelyek károsítják a sejtek csillóinak működését, illetve mukociliáris clearance veleszületett károsodása jellemzi. Attól függően, hogy a csillók mely komponense sérült vagy hiányzik, alakulhatnak ki rendellenes ultrastruktúrák, vagy funkcióbeli módosulások.

## KIVÁLTÓ OKOK:

A betegség kialakulásához többnyire autoszómális recesszív öröklődést mutató genetikai mutációk vezetnek.

## ÖSSZEGZÉS:

A primer ciliaris rendellenesség egy ritka genetikai betegség, amely károsítja a sejtek csillóinak működését, így akadályozva a légúti váladék mozgását, illetve a spermiumok megfelelő mozgását. A primer ciliaris rendellenességek genetikai panelünk 34 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

ARMC4, C21orf59, CCDC103, CCDC114, CCDC151, CCDC39, CCDC40, CCDC65, CCNO, DNAAF1, DNAAF2, DNAAF3, DNAAF4, DNAAF5, DNAH11, DNAH5, DNAI1, DNAI2, DNAL1, DRCl, GAS2L2, GAS8, HYDIN, LRRC6, MCIDAS, NEK10, PIH1D3, RPGR, RSPH1, RSPH3, RSPH4A, RSPH9, SPAG1, ZMYND10

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

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

RENDELJ ITT



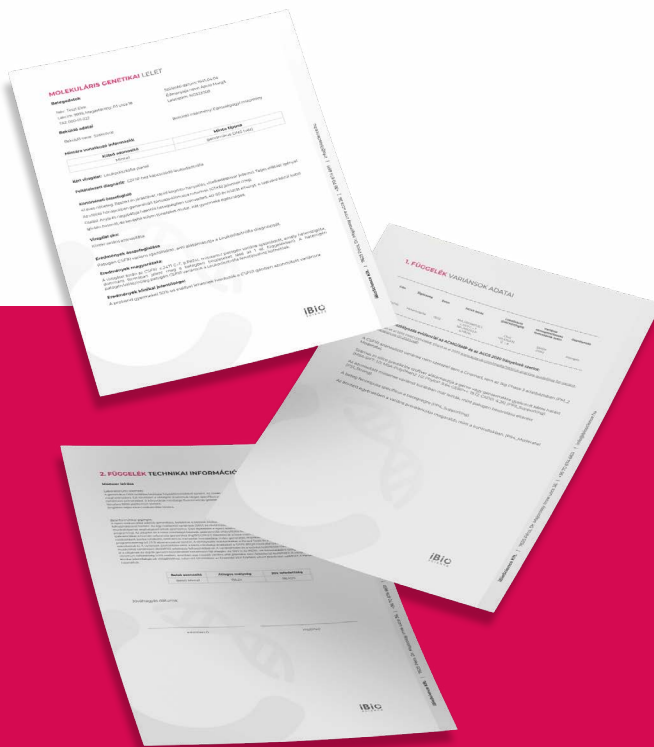
A tüdőfibrózisban szenvedő betegnél a tartós gyulladás hatására a tüdőszövet megsérül és hegesedik, megvastagszik. Ennek eredményeképp a tüdő egyre merevebbé válik, így nehezebb lesz az oxigén átjutása a keringés felé, a légzés nehezebbé válik. Az így okozott tüdőkárosodást nem lehet helyrehozni, de a gyógyszerek és terápiák segítségével a tünetek enyhíthetők.

## KIVÁLTÓ OKOK:

A tüdőfibrózis okai nem meghatározottak, azonban szennyezés, gyógyszerek, dohányzás és elhúzódó fertőzés feltételezett okai lehetnek a betegségnek. Ezen kívül nem elhanyagolható a genetikai meghatározottság sem, hiszen a betegséggel rendelkezők 20%-ának a családjában korábban előfordult hasonló betegség.

## ÖSSZEGZÉS:

Tüdőfibrózis során a tüdő alveolusaiban hegszövet képződik, mely nehezíti az oxigén véráramba való jutását, ezzel akadályozva a normális légzést. A familiáris tüdőfibrózis genetikai panelünk 26 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

ARMC4, C21orf59, CCDC103, CCDC114, CCDC151, CCDC39, CCDC40, CCDC65, CCNO, DNAAF1, DNAAF2, DNAAF3, DNAAF4, DNAAF5, DNAH11, DNAH5, DNAI1, DNAI2, DNAL1, DRCl, GAS2L2, GAS8, HYDIN, LRRC6, MCIDAS, NEK10, PIH1D3, RPGR, RSPH1, RSPH3, RSPH4A, RSPH9, SPAG1, ZMYND10

[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.*