

Több mint 60 ismert örökletes vesebetegség ismert, amelyek a gyakori állapotokat valamint a nagyon ritka betegségeket is magukba foglalják.

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

A vese betegségeire kiterjedő diagnosztikai paneljeink azon géncsoportok vizsgálatát tartalmazzák, melyek a vesék és a húgyutak veleszületett rendellenességei kialakulásában vesznek részt.

Az öröklött vesebetegség olyan genetikai rendelleneségek csoportja, amelyek elsősorban a vesét érintik, csökkent vesefunkcióhoz vagy veseelégtelenséghez vezethetnek, problémát okozva így a szervezet méregtelenítésében, a víz- és elektrolitháztartás szabályozásában, a vérnyomás szabályozásában és a hormontermelésben.

A vesebetegségek 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

Vesék és a húgyutak

A vesék és a húgyutak veleszületett rendellenességei (58 gén)

RENDELÉS

GÉNEK LISTÁJA



Vese - átfogó

Vese - átfogó panel (330 gén)

RENDELÉS

GÉNEK LISTÁJA



Egyedi panel

Az Ön által választott génekből

RENDELÉS



ÖRÖKLETES / VESE A VESÉK ÉS A HÚGYUTAK VELESZÜLETETT RENDELLENESSÉGEI (58 gén)

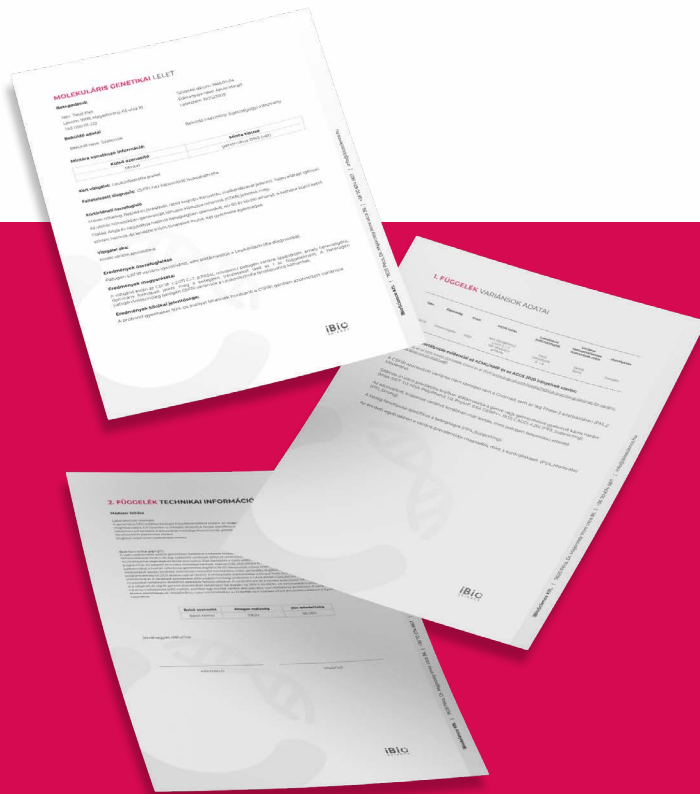
A vesék és a húgyutak veleszületett rendellenességei (Congenital abnormalities of the kidney and ureteral tract - CAKUT) az újszülöttek és gyermekek krónikus veseelégtelenségének fő okai közé tartoznak. Ezek a rendellenességek a vesék és/vagy a húgyutak morfogenezisének hibájához vezetnek, mint például kisebb méretű, vagy rosszul elhelyezkedő vese, változás a vizeletet továbbító traktusokban, vagy csupán egy vese fejlődik ki.

KIVÁLTÓ OKOK:

A rendellenesség kialakulásához autoszómális recesszív, autoszómális domináns, vagy X kromoszómához kötött öröklődést mutató genetikai mutációk is vezethetnek.

ÖSSZEGZÉS:

A vesék és a húgyutak veleszületett rendellenességeit a vesék és azok kivezető csatornáinak fejlődési módosulásai okozzák. A "vesék és a húgyutak veleszületett rendellenességei" genetikai panelünk 57 potenciálisan érintett gént vizsgál, lehetővé téve a mutációk azonosítását és a betegség pontosabb megértését. Az eredmények fontosak a diagnózis, a kezelés és a családi kockázat becslése szempontjából.



GÉNEK LISTÁJA

ACE, ACTG2, AGT, AGTR1, ANOS1, BNC2, CEP55, CHD7, CHRNA3, CTU2, DHCR7, DSTYK, EYA1, FAM58A, FRAS1, FREM1, FREM2, GATA3, GLI3, GPC3, GREB1L, GRIPI1, HAAO, HNF1B, HOXA13, HPSE2, ITGA8, JAG1, KDM6A, KMT2D, KYNU, LIFR, LRIG2, LRP4, MYOCD, NADSYN1, NIPBL, NOTCH2, NPHP3, PAX2, PBX1, PLVAP, REN, RET, ROBO2, ROR2, SALL1, SIX5, STRA6, TBC1D1, TBX18, TFAP2A, TMEM260, TRAP1, WBP11, ZIC3, ZMYM2

mysample.hu

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

RENDELJ ITT



Az öröklött vesebetegség olyan genetikai rendellenességek csoportja, amelyek elsősorban a vesét érintik, ami csökkent vesefunkcióhoz vagy veseelégtelenséghez vezet, problémát okozva így a szervezet méregtelenítésében, a víz- és elektrolitháztartás szabályozásában, a vérnyomás szabályozásában és a hormontermelésben. Több mint 60 ismert örökletes vesebetegség ismert, amelyek a gyakori állapotoktól a nagyon ritka betegségekig terjednek.

PANEL JELLEMZŐI:

Tartalmazza az összes ismert gént: A panel 330 olyan gént vizsgál, amelyek összefüggésbe hozhatók örökletes veserendellenességekkel. Ezek a gének felelősek lehetnek a vesék és húgyutak szerkezetének és funkciójának megváltozásáért.

Genetikai variációk azonosítása: A vizsgálat célja azoknak a specifikus mutációknak a felfedezése, amelyek megnövelt kockázattal járnak a veserendellenességek kialakulásához.

Diagnózis és kezelés: Az eredmények segíthetnek a veserendellenességek korai felismerésében és a megfelelő kezelési stratégia kialakításában.

Családi kockázatértékelés: Ha egy személynek a veserendellenességek kialakításában résztvevő génjeiben

mutációi vannak, 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.

ÖSSZEGZÉS:

A „Vese - teljes panel (330 gén)” egy átfogó genetikai vizsgálat, amely a vese rendellenességek kialakulásában résztvevő, ismert géneket vizsgálja. A panel célja a kóros változások, vagy mutációk azonosítása ezekben a génekben. Az eredmények fontosak a diagnózis, a kezelés és a családi kockázat becslése szempontjából.

GÉNEK LISTÁJA

ACE, ACTG2, ACTN4, AGT, AGTR1, AGXT, AH11, ALG8, ALG9, ALMS1, AMN, ANKS6, ANKS6, ANKS6, ANOS1, AP2S1, APOE, APRT, AQP2, ARHGDI, ARL13B, ARL6, ATP1A1, ATP6V0A4, ATP6V0A4, ATP6V1B1, ATP6V1B1, AVPR2, B9D2, BBS1, BBS10, BBS12, BBS2, BBS4, BBS5, BBS7, BBS9, BNC2, BSND, BSND, C3, C3, C5orf42, CA2, CA2, CASR, CASR, CC2D2A, CD151, CD46, CENPF, CEP104, CEP164, CEP164, CEP164, CEP290, CEP41, CEP55, CEP83, CEP83, CEP83, CFB, CFB, CFH, CFH, CFHR1, CFHR1, CFHR2, CFHR3, CFHR5, CFI, CFI, CHD7, CHRNA3, CLCN5, CLCN5, CLCNKB, CLCNKB, CLDN10, CLDN16, CLDN16, CLDN19, CLDN19, COL4A1, COL4A1, COL4A3, COL4A3, COL4A4, COL4A4, COL4A5, COL4A5, COQ2, COQ6, COQ8B, CRB2, CRB2, CSPP1, CTNS, CTU2, CUBN, CUL3, CYP24A1, CYP24A1, DAAM2, DDX59, DGKE, DGKE, DGKE, DHCR7, DHCR7, DLC1, DLG5, DNAJB11, DNAJB11, DSTYK, DYNC2H1,

DZIP1L, EMP2, EYA1, FAH, FAM20A, FAM58A, FAT1, FLCN, FN1, FRAS1, FREM1, FREM2, GANAB, GATA3, GATM, GATM, GLI3, GNA11, GON7, GPC3, GREB1L, GRHRP, GRIP1, HAAO, HNF1B, HNF1B, HNF1B, HNF1B, HNF1B, HNF4A, HNF4A, HOGA1, HOXA13, HPRT1, HPSE2, HYLS1, ICK, IFT122, IFT140, IFT172, IFT27, IFT43, INF2, INPP5E, INVS, INVS, INVS, IQCB1, ITGA3, ITGA8, ITSN1, JAG1, KCNJ1, KCNJ1, KCNJ10, KDM6A, KIAA0586, KIAA0753, KIF7, KLHL3, KMT2D, KYNU, LAGE3, LAMB2, LCAT, LIFR, LMX1B, LRIG2, LRP4, LZTFL1, MAGED2, MAGI2, MAPKBP1, MAPKBP1, MAPKBP1, MKKS, MKS1, MMACHC, MOCOS, MT-TF, MUC1, MYH9, MYH9, MYO1E, MYOCD, NADSYN1, NEK8, NIPBL, NOTCH2, NPHP1, NPHP1, NPHP1, NPHP3, NPHP3, NPHP3, NPHP3, NPHP4, NPHP4, NPHP4, NPHS1, NPHS2, NR3C2, NUP107, NUP133, NUP85, NUP93, OCRL, OCRL, OFD1, OSGEP, PAX2, PAX2, PBX1, PDSS2, ...stb.

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.