

ÖRÖKLETES BETEGSÉGEK GENETIKAI VIZSGÁLATA ÉS GENETIKAI TANÁCSADÁS A PENTACORE LABORATÓRIUMBAN!

PHENYLKETON™ - Fenilketonuria: a betegség hátterében a fenilalanin-hidroxiláz enzim örökletes hibája húzódik meg, melynek előfordulásának esetén a beteg nem képes lebontani a fenil-alanin nevű aminosavat, ami idegrendszeri károsodáshoz vezethet. Magyarországon minden 2500. pár esetében fennáll a beteg gyermek születésének esélye. Laboratóriumunkban a betegségért felelős PAH gén teljes kódoló szekvenciáját vizsgáljuk meg (13 exon).

CYSTOFIBRON™ - Cisztikus fibrózis: az egyik leggyakoribb örökletes anyagcsere betegség, melynek előfordulási aránya 1:3000. A betegség komplex kórképet eredményez, melynek hangsúlyos eleme a rohamszerű köhögés és légzési elégtelenség. Laboratóriumunkban a betegségért felelős CFTR gén teljes kódoló szekvenciáját vizsgáljuk meg (27 exon, 4400+ bázis, 500+ genetikai elváltozás), szemben a szélesebb körben alkalmazott eljárással, mely során csak a leggyakoribb 24-32 elváltozás kimutatása történik meg.

H-CHROMATON™ - Haemochromatosis: örökletes anyagcsere betegség, melynek eredményeként vas halmozódik fel a szervezetben, mely tipikusan májelégtelenséget, májcirrózist okoz. Laboratóriumunk képes kimutatni a haemochromatosis minden ismert formáját a betegséghez köthető gének (HFE, HFE2, HAMP, SLC40A1, TRF2) teljes kódoló szekvenciájának elemzésével (összesen 39 exon), szemben az eddig elérhető rutineljárással, mely során csak az HFE gén 3 exonjának vizsgálata történt meg.

N-FIBRON™ - Neurofibromatosis: idegrendszeri genetikai betegség, mely bőrtüneteket, jó- és rosszindulatú daganatokat hoz létre. Az érintett idegi területeken működéskiesést okozhat, így a koponyán belüli előfordulása életveszélyes lehet. Három formája ismert, előfordulási gyakoriságuk 1:3000 – 1:40000. Laboratóriumunk képes kimutatni a neurofibromatosis minden ismert formáját a betegséghez köthető gének (NF1, NF2) teljes kódoló szekvenciájának elemzésével. Egy a Legius szindróma névvel elnevezett betegségcsoport tünetei részben egyeznek a neurofibromatosis tüneteivel, azonban a neurofibromák hiányoznak! A rendellenesség a SPRED1 génhez köthető és a neurofibromatosisnál enyhébb következményekkel jár. Az N-Fibron vizsgálatban 2015. márciusától az NF1 és NF2 gének mellett a teljes SPRED1 gént is vizsgáljuk változatlan átfutással és áron.

Hogyan történik egy ilyen vizsgálat?

A vizsgálathoz szövetmintára van szükség. Ez egyszerűen lehet egy vérvétel a vizsgálni kívánt személytől. Terhesség esetén viszont a terhességet értékelő klinikai genetikussal történt konzultációt követően az ő javaslatára elvégzett mintavételből (pl. chorionboholy biopszia) történhet a vizsgálat.

A szövetből kivont DNS vizsgálandó szakaszait masszívan multiplexelt (több ezerszeresen) PCR reakció során felsokszorozzuk. Az így elkészült DNS könyvtárat emulziós PCR segítségével, nanoreaktorokban szekvenáló gyöngyökhöz kötjük és monoklonálisan felszaporítjuk, majd új generációs szekvenálással (NGS-sel) leolvassuk a vizsgálat gének bázissorrendjét.

A vizsgálat akár félmillió nukleotid többszázszoros leolvasását is jelentheti, azonban a modern laboratóriumi felszereltségünknek köszönhetően nincs szükség hónapokig tartó várakozásra az eredmény kézhez kapásáig, mindez néhány nap alatt megtörténik!

TOVÁBBI INFORMÁCIÓKÉRT HÍVJA BIZALOMMAL A 0680 696 969-ES (INGYENES), VAGY A +36 1 696 1296-OS TELEFONSZÁMUNKAT!

A PentaCore Laboratórium Magyarország (és egész Közép-Kelet Európa) szinte egyetlen olyan laboratóriuma, amely több mint 300 különböző laboratóriumi meghatározást végez, kezdve a legegyszerűbb vérkép meghatározástól egészen az új generációs génszekvenálás (NGS) eljárásig. Palettánkon az egyedülálló hormon meghatározások, tumorgenetikai (PCA3-prostatarák) vizsgálatok mellett például öröklődő emlőrák, tumorszövet genetikai profilozása, egyszerre több, mint 700 öröklődő betegség kimutatása, vagy nem invazív DNS alapú magzati szűrőteszt (Panorama® NIPT) is megtalálható. Jelenleg közel 3.000 féle különböző öröklődő megbetegedés komplex genetikai hátterét tudjuk vizsgálni. Ezek magukba foglalják különböző kóroki illetve betegségekre hajlamosító genetikai mutációk felderítését és számos olyan korszerű vizsgálatot is, amelyek hazánkban csak a PentaCore laboratórium kínálatában találhatók meg. Genetikai vizsgálatok előtt minden esetben szakember által végzett genetikai tanácsadás javasolt. A PentaCore genetikai szakrendelésére más egészségügyi szolgáltatók, vagy szakemberek által genetikai tanácsadásra irányított, illetve családi kórtörténet alapján genetikai érintettséget feltételező, vagy egészségügyi indikációval rendelkező pácienseket egyaránt várunk. Genetikai leletek eredményének értelmezése is genetikus orvos kompetenciája. Tumorgenetikai vizsgálatot pácienseknek csak onkológus írásos kérésére/javaslatára végzünk el. Más típusú vizsgálat elvégzéséhez nincsen szükség orvosi beutalóra. Időpont egyeztetés után mintavételre, vagy genetikai tanácsadásra fogadjuk pácienseinket.

Jelenlegi és további genetikai vizsgálatainkról, azok hátteréről, elérhetőségéről egyre bővülő információcsomagot találhat honlapunkon a www.PentacoreLab.hu oldalon. Kövessen minket a www.facebook.com/Pentacorelab oldalunkon is!