

WILSON-COMLETE™

WILSON-KÓR GENETIKAI VIZSGÁLATA A PENTACORE LABORÁTIUMBAN!

A Wilson-kór egy ritka (1:30000), kezelés nélkül halálhoz vezető, veleszületett anyagcsere betegség. Génmutáció miatt a máj nem tudja a rezet kiválasztani, ami kóros mértékben felszaporodik, és elsősorban a májat és az idegrendszert betegíti meg. A májbetegség minden típusa előfordulhat, a heveny májelégtelenségtől kezdve a májsugorig. Nem ritkán csak májátültetéssel lehet a beteg életét megmenteni. Az idegrendszeri tünetek kézremegést, mozgás és beszédzavart, Parkinson kór-szerű képet okoznak. Pszichiátriai zavarok is lehetnek. A betegség tünetei általában fiatalokban, de bármely életkorban kezdődnek. A betegség nem gyógyítható, de időben felállított diagnózis esetén sikerrel kezelhető. A betegség öröklésmenetéből következően különösen fontos a testvérek vizsgálata, mert a kezeléssel megelőzhető a tünetek kialakulása. A bajt a 13. kromoszómán lévő ATP7B gén mutációja okozza. Ha mindkét allél hibája kimutatható, akkor az biztos diagnózist jelent. A kór kialakulásának súlyosságát befolyásolja egy, a PRNP génben előforduló eltérés is. Sok esetben csak a genetikai vizsgálattal lehet bizonyítani a betegséget. Ma már több mint 500, betegséget okozó mutáció ismert. A Magyarországon leggyakoribb, a betegek 70%-ában előforduló, H1069Q génmutáció viszonylag egyszerűen kimutatható. A vizsgálatot a Semmelweis Egyetem I.sz. Belgyógyászati Klinikán rutinszerűen végzik. Nagy gondot okoz azonban, ha nem a fenti mutáció okozza betegséget (30%). Az összes génmutáció együttes vizsgálatára Magyarországon kizárólag a Semmelweis Egyetemen működő PentaCore Laboratóriumban van lehetőség.

Hogyan történik a vizsgálat?

A vizsgálathoz egy egyszerű rutin vérvételre van szükség.

A vérből kivont DNS vizsgálandó szakaszait multiplexelt PCR reakcióval amplifikáljuk. Az így elkészült DNS könyvtárát emulziós PCR segítségével, nanoreaktorokban szekvenáló gyöngyökhöz kötjük és monoklonálisan felszaporítjuk, majd új-generációs félvezető szekvenálással leolvassuk a vizsgálat gének bázissorrendjét.

A vizsgálat akár tízezer 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 kórosi 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 pácienseknek egyaránt várunk. Genetikai leletek eredményének értelmezése is genetikai 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](https://www.facebook.com/Pentacorelab) oldalunkon is!