

## OSTEOGENON™

### OSTEOGENESIS IMPERFECTA GENETIKAI VIZSGÁLATA A PENTACORE LABORATÓRIUMBAN!

Az osteogenesis imperfecta, vagy üvegcsontúság, egy a csontokat érintő, ritka (1:30000-1:50000) genetikai betegség. A betegségre jellemzőek a sorozatos és súlyos csonttörések (gyakran már a méhen belül), a szemfehérje kékes elszíneződése. A betegséget véglegesen meggyógyítani nem lehet, de műtéti és gyógyszeres kezelés létezik. Mai tudásunk szerint a betegség kialakulását több gén is befolyásolhatja (COL1A1, COL1A2, CRTAP, LEPRE1), sőt, a betegség súlyosságát és lefolyását is meghatározhatja a gének érintettsége. **Ezek 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 könyvtárat emulziós PCR segítségével, nanoreaktorokban szekvenáló gyöngyökhöz kötjük és monoklonálisan felszaporítjuk, majd új-generációs félvezető szekvenálással leolvassuk a vizsgálat gének bázissorrendjét.

A vizsgálat akár több 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-prosztatarák) vizsgálatok mellett például öröklődő emlőrák, tumorszövet genetikai profilozása, egyszerre több, mint 700 öröklődő betegség kimutatása, vagy nem invanzív 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 található 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](http://www.PentaCoreLab.hu) oldalon. Kövessen minket a [www.Facebook.com/Pentacorelab](https://www.facebook.com/Pentacorelab) oldalunkon is!*