

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), 72h alatt.

CYSTOFIBRON™ - Cisztikus fibrózis: az egyik leggyakoribb örökletes anyagcserebetegség, 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), 72h alatt, szemben a szélesebb körben alkalmazott eljárással, mely során csak a leggyakoribb 32 elváltozás kimutatása történik meg.

H-CHROMATON™ - Haemochromatosis: örökletes anyagcserebetegség, 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), 72h alatt, szemben az eddig elérhető rutin-eljárással, 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 (összesen 74 exon), 72h alatt, szemben az eddig elérhető rutin-eljárással, mely során csak az NF1 gén 3 exonjának vizsgálata történt meg.

Hogyan történik a 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 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 bázisrendjét.

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!

Amennyiben Önt érdekli ez a vizsgálat, kérjük, hívja bizalommal a **06-80-69-69-69**-es ingyenes számot!

Jelen és további genetikai vizsgálatainkról, azok hátteréről, elérhetőségéről egyre bővülő információcsomagot találhat honlapunkon a www.PentaCoreLab.hu oldalon.

A **PentaCore Laboratórium** Magyarország (és egész Közép-Kelet Európa) egyetlen olyan laboratóriuma amely kezdve a legegyszerűbb vérkép meghatározástól egészen a következő generációs génszekvenálási eljárásokig, több, mint 250 különböző meghatározást végez. Ezek közé egyedülálló hormon (HE-4, chromogranin), tumorgenetikai (PCA3-prosztata-, Septin9-vastagbélrák) illetve gén alapú öröklődő-emplőrák, tumorszövet genetikai profilozás és egyszerre több, mint 700 öröklődő betegség kimutatás is beletartozik. A vizsgálatok elvégzéséhez nincsen szükség orvosi beutalóra, időpont egyeztetés után beutaló és várakozás nélkül fogadjuk. *Az aktuálisan elérhető vizsgálatokról naprakész információt talál honlapunkon.*