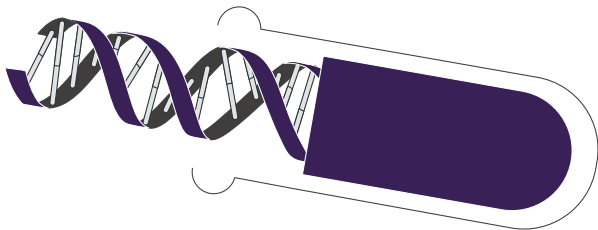


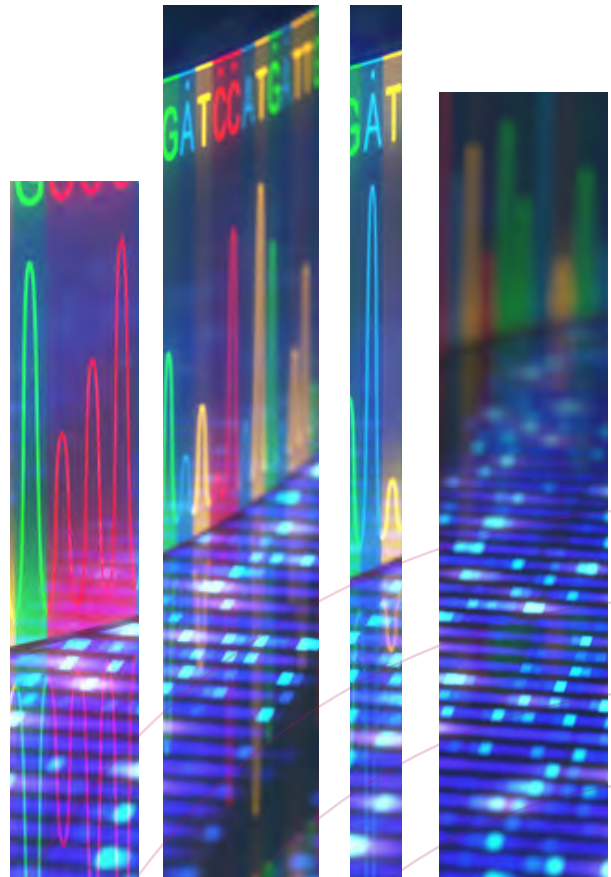
TELJES EXOM SZEKVENÁLÁS

- ▶ A teljes exom szekvenálás (WES, whole exome sequencing) egy átfogó genetikai vizsgálat, ami valamennyi fehérjét-kódoló DNS szakasz variánsait képes kimutatni.
- ▶ A hagyományos genetikai vizsgálatokhoz képest a WES gyorsabb és költséghatékonyabb megoldás lehet a ritka betegségek diagnózisa során.
- ▶ WES ajánlott az alábbi esetekben:
 - genetikai betegségre utaló komplex és nem-specifikus tünetek
 - jelentős molekuláris heterogenitást mutató genetikai betegség gyanúja
 - fejlődésneurológiai betegségek, mint mentális retardáció, fejlődési zavarok, autizmus spektrum.



RITKA BETEGSÉGEK

- ▶ Európában az 1/2000 alatti prevalenciájú betegségeket hívjuk ritka betegségeknek.
- ▶ A ritka betegségek száma meghaladja a 8000-t, a teljes populáció közel 6%-át érintik.
- ▶ A ritka betegségek 70%-a genetikai eredetű, az ilyen esetek többségében WES-sel kimutatható az eltérés.
- ▶ A betegek sajnos sokszor évekig várnak a helyes diagnózisra, melyhez gyakran gyötrelmes út vezet.



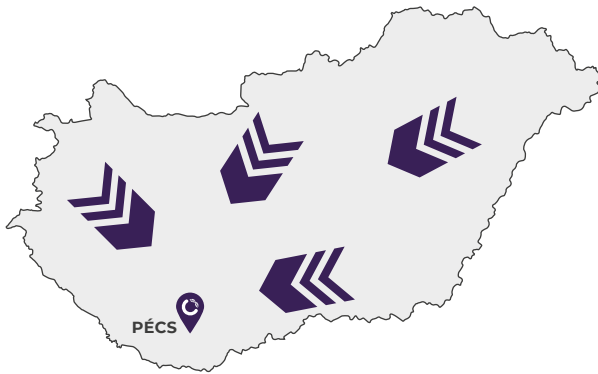
MÓDSZER

- ▶ Izolált genomiális DNS, vagy EDTA-s perifériás vérminta.
- ▶ A gének teljes kódoló régióinak vizsgálata.
- ▶ Egyedi nukleotid variánsok (SNV), rövid inszerciók és deléciók azonosítása bioinformatikai módszerekkel.
- ▶ Az azonosított variánsok osztályozása és annotációja (ClinVar, COSMIC, HGMD, dbSNP, Varsome, stb)

MUNKAFOLYAMAT

Küldetésünk a **BIOTECHNOLÓGIA** és az **EGÉSZSÉGÜGY** területén folytatott tudományos kutatás ösztönzése és a legújabb innovatív technológiák alkalmazása a diagnosztikában.

AZ IBIOSCIENCE KFT. A PÉCSI TUDOMÁNYEGYETEM SZENTÁGOTHAJI JÁNOS KUTATÓKÖZPONTJÁVAL szoros együttműködésben biztosítja a magyar tudományos közösség számára a legmodernebb újgenerációs szekvenálási technológiát és szakmai háttérrel.



HIVATKOZÁSOK

Nambot S et al. Genet Med. 2018 Jun;20(6):645-654.	PMID: 29095811
Helbig KL et al. Genet Med. 2016 Sep;18(9):898-905.	PMID: 26795593
Friedman JM et al. JAMA. doi: 10.1001/jama.2020.11126.	PMID: 32735311
Nguengang et al. Eur J Hum Genet. 2020 Feb;28(2):165-173.	PMID: 31527858
Wagner M et al. J Inherit Metab Dis. 2019 Sep;42(5):909-917.	PMID: 31059585
Lalonde E et al. Front Pediatr. 2020 Jul 8;8:373.	PMID: 32733828



KAPCSOLATFELVÉTEL

order@ibioscience.hu
+36 70 674 6611



MINTABEKÜLDÉS

izolált DNS, vagy EDTA-s perifériás vérminta



SZÖVETANI FELDOLGOZÁS

paired-end 150bp szekvenálás



GENETIKAI ELEMZÉS

bioinformatikai elemzés, variánsok azonosítása és annotálása



EREDMÉNYKÖZLÉS

nemzetközi standardok alapján a variánsok kategorizálása (patogén, valószínű patogén, VUS stb.)

iBioScience Kft.

7625 Pécs, Dr. Majorossy Imre utca 36.
Mobiltelefon: +36 70 674 6611
E-mail: order@ibioscience.hu

ibioscience.hu