iBio SCIENCE | PÉCSI TUDOMÁNYEGYETEM SZENTÁGOTHAI JÁNOS KUTATÓKÖZPONT

Küldetésünk a tudományos kutatások elősegítése a **BIOTECHNOLÓGIA** és **ORVOSLÁS** területén, valamint a legfrissebb innovatív technológiák alkalmazása a diagnosztikában.
Az **IBIOSCIENCE KFT** a **PÉCSI TUDOMÁNYEGYETEM SZENTÁGOTHAI JÁNOS KUTATÓKÖZPONTTAL** együttműködve a legkorszerűbb újgenerációs szekvenálási szolgáltatást és szakmai tudást biztosítja a magyar tudományos közösség számára.

iBioScience Kft.

SZÉKHELY: 7625 Pécs, Dr. Majorossy Imre u. 36.
LABORATÓRIUM:
Szentágothai János Kutatóközpont,
7624 Pécs, Ifjúság útja 20.

Telefon: +36 70 674 6611
E-mail: info@ibioscience.hu

MUNKAFOLYAMAT

01 **KAPCSOLATFELVÉTEL**
info@ibioscience.hu
+36 70 674 6611

02 **MINTAKÜLDÉS**
DNS/RNS, testfolyadék,
vagy tumor biopszia minta

03 **MINTAFELDOLGOZÁS**
paired-end 150 bp
szekvenálás

04 **GENETIKAI ELEMZÉS**
bioinformatikai elemzés,
variánsazonosítás
és annotáció

05 **EREDMÉNYKÖZLÉS**
variánsok kategorizálása nemzetközi standardok alapján (betegséget okozó, potenciálisan betegséget okozó, VUS – ismeretlen jelentőségű variáns, stb.)

iBio DIAGNOSTICS

GENETIKAI VIZSGÁLATI MEGOLDÁSOK ÖRÖKLETES BETEGSÉGEKRE

ibioscience.hu

GÉNPANELEK ÉS TELJES EXOM SZEKVENÁLÁS (WES)

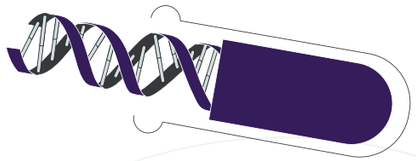
- Különböző génpaneljeink klinikai szempontból releváns és jóváhagyott géneket tartalmaznak. Minden vizsgálatunk magában foglal SNP és deléció/duplikáció elemzést is.
- Teljes exom szekvenálás (whole exome sequencing, WES) javasolt abban az esetben, ha specifikus genetikai teszt nem áll rendelkezésre. A WES egy átfogó genetikai vizsgálat, mely során a genom teljes protein kódoló régiójában bekövetkezett DNS változások kerülnek azonosításra.
- Génpanelek és WES alkalmazása javasolt abban az esetben, ha
  - a tünetek összetettek és nem specifikusak
  - jelentős molekuláris heterogenitást mutató betegség gyanúja merül fel
  - fejlődésneurológiai zavar vizsgálatáról van szó, például szellemi fogyatékosság, fejlődésbeli elmaradottság, vagy autizmus spektrum zavar

ÁTFUTÁSI IDŐ MINDEN PANELÜNK ÉS WES ESETÉN:

MINTAÉRKEZÉSTŐL SZÁMÍTOTT 2-4 HÉT

RITKA BETEGSÉGEK

- Európában ritka betegségnek minősítenek minden olyan betegséget, aminek a prevalenciája kevesebb, mint 1:2000.
- A Föld lakosságának kb. 6%-a érintett a több mint 8000 ritka betegség valamelyikével.
- A ritka betegségek 70%-a genetikai eredetű, többségük WES során detektálható.
- Naprakész, átfogó genetikai szűrés nélkül akár hosszú, gyötrelmekkel teli évek is eltelhetnek, mire a betegek a helyes diagnózisukat kézhez kapják.



HIVATKOZÁS

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

P/N	LEÍRÁS	ÁTFUTÁSI IDŐ
IBDGX001	iBio egygénes elemzés	2-3 héten belül
IBDGX002	iBio kis génpanel (2-25 gén)	2-3 héten belül
IBDGX003	iBio közepes génpanel (26-125 gén)	2-3 héten belül
IBDGX004	iBio nagy génpanel (126 géntől).	2-3 héten belül
IBDGX005	Bővítés iBio teljes exomra	2-3 héten belül
IBDGX006	iBio teljes exom	2-3 héten belül
IBDGX007	iBio teljes exom duo	2-3 héten belül
IBDGX008	iBio teljes exom trio	2-3 héten belül
IBDGX009	iBio teljes exom quadro	2-3 héten belül
IBDGX010	Megmaradt minták visszaküldése	
IBDGX011	iBio minta begyűjtő kit (szállítással együtt)	

MÓDSZER

- Kiindulási anyag: izolált genomi DNS vagy EDTA-s csőben küldött perifériás vérminta.
- Az exonok teljes kódoló régiójának és a 3'/5' UTR régiók szekvenálása.
- Egyedi nukleotid eltérések (SNV), rövid inzerciók, deléciók és kópiaszám eltérések (CNV) azonosítása.
- Variánsok klasszifikációja és annotációja (pl. ClinVar, COSMIC, HGMD, dbSNP, Varsome) és klinikai eredményközlés.

Minden panelünk és teljes exom elemzésünk tartalmazza egyedi nukleotid eltérések (single nucleotide variant, SNV), inzerciók/deléciók (indel) és kópiaszám eltérések (copy number variant, CNV) legmodernebb újgenerációs szekvenálási és egyedi fejleszésű bioinformatikai módszerekkel történő detekcióját.