



Küldetésünk a tudományos kutatások elősegítése a **BIOTECHNOLÓGIA** és **ORVOSLÁS** területén, valamint a legfrissebb innovatív technológiák alkalmazása a diagnosztikában.

Az **IBIOSCIENCE KFT** a **PÉCSI TUDOMÁNYEGYETEM SZENTÁGOTTHAI 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:

Szentágotthai 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.)

A HÁROM LEGGYAKORIBB SZEKVENÁLÁSI MÓDSZERRŐL

CÉLZOTT (PANEL) SZEKVENÁLÁS

A panelek, a célzott szekvenálás egy adott betegséghez vagy betegségcsoporthoz kapcsolódó gének kiválasztásának és elemzésének módszere. Ez a leggazdaságosabb és leghatékonyabb diagnosztikai módszer olyan esetekben, amikor a gyanús betegségek génjeit már azonosították. A megcélzott gének egyes bázisai nagyobb lefedettséggel és mélységgel kerülnek leolvasásra, így könnyebben értelmezhetők a jelentés eredményei.

TELJES EXOM SZEKVENÁLÁS (WES)

A WES-nek vannak bizonyos korlátai, mivel nem minden exonikus régió értékelhető, illetve a nem kódoló régiók teljesen kimaradnak a szekvenálásból, így szinte lehetetlen a funkcionális variánsok kimutatása. Ezen túlmenően, néhány kópiaszám-változás kivételével, beleértve a duplikációkat, a WES alacsony érzékenységet mutat a strukturális variánsokkal (SV) szemben. Átlagosan ~100 000 mutáció azonosítható a WES adatokból egyedenként. Mindazonáltal, mivel a WES kevesebb szekvenáló reagenst igényel, mint a WGS, bizonyos esetekben első szintű vizsgálatként javasolt, például olyan esetekben, amikor különösen súlyos tünetek jelentkeznek újszülött, vagy gyermekkorban, kiterjedt, összetett és nem specifikus tünetekkel; feltételezett kromoszóma-egyensúlyzavar, mikrodéláció vagy mikroduplikációs szindróma; és olyan patogén mutációk, amelyeket korábbi genetikai tesztekkel nem lehetett kimutatni.

TELJES GENOM SZEKVENÁLÁS (WGS)

A WGS magában foglalja a teljes genom elemzését, ezért diagnosztikai aránya a legmagasabb az összes genetikai vizsgálati módszer között. Más szóval, ennek a módszernek az első szintű elemzésként történő alkalmazása kiterjeszti a génelemzés lefedettségét a nem kódoló régiókra, ezáltal csökkentve a szükségtelen ismétlődő tesztléseket. Ezenkívül ez a módszer lehetővé teszi olyan eltérések kimutatását, mint például a strukturális variáns (SV) és a mitokondriális DNS, amelyek nem értékelhetők önmagában a WES segítségével. A WES-hez képest a WGS több adatot generál, és ezen adatok tárolásának és elemzésének költsége kétszer-háromszor magasabb, mint a WES-é. A nem kódoló (intronikus) régiókban talált variánsok interpretációja nehezebb mivel kevesebb információ áll rendelkezésre róluk az exonikus régiókkal összehasonlítva.



PANELS



WES



WGS

Becsléseink szerint a genetikai betegségeket okozó variánsok 85%-a teljes exom szekvenálással kimutatható. Azonban ahhoz, hogy az így nem azonosítható variánsokat is láthassuk, a teljes emberi genomot kell megszekvenálnunk. A teljes genom szekvenálás (WGS) lehetővé teszi a beteg teljes genomjának meghatározását, ezáltal a mély intronikus régiókba eső patogén mutációkat is képes azonosítani.

TELJES GENOM SZEKVENÁLÁS JELLEMZŐI

- ▶ Nagy mennyiségű adatot szolgáltat rövid időn belül.
- ▶ Nagy felbontású, bázisonkénti leképezést biztosít a teljes genomról.
- ▶ Olyan nagyobb és kisebb méretű variánsok is detektálhatók, amelyek egy célzott vizsgálat esetén észrevétlenül maradhatnak.
- ▶ Azonosíthat potenciális oki variánsokat, amelyeket a későbbiekben kutatni, tovább vizsgálni érdemes.
- ▶ A vizsgálat tünetes betegeken vagy preventív szűrésre érkező egészséges egyének esetén is elvégezhető.

WGS ELŐNYE A TELJES EXOM SZEKVENÁLÁSHOZ KÉPEST

- ▶ Elemzi a teljes genomot, beleértve a kódoló és nem kódoló régiókat, valamint a mitokondriális DNS-t is. (Teljes exom elemzéssel a teljes genom mindössze 2%-át látjuk.)
- ▶ Felfedezhetünk WES-sel láthatatlan új genomi variánsokat (strukturális, egyetlen nukleotid, inszerció-deléción, kópiaszám).
- ▶ Azonosíthat korábban ismeretlen variánsokat jövőbeni célzott vizsgálatokhoz.

P/N	LEÍRÁS	ÁTFUTÁSI IDŐ
IBDGWGS001	iBio teljes genom szekvenálás (WGS)	4 héten belül

SZAKMAI JAVASLAT

A WGS leginkább akkor javasolt, ha a patogén variánsokat célzott (panel) szekvenálás vagy WES segítségével nem lehetett kimutatni. Átlagosan 3-5 millió mutációt detektálunk a WGS segítségével.

Az egyes betegek számára legmegfelelőbb alkalmazás kiválasztásához a klinikusoknak átfogóan figyelembe kell venniük a beteg diagnosztikai szakaszát, tüneteit, életkorát, kórtörténetét és családi anamnézisének. 2021-ben az ACMG határozottan javasolta mind a WGS-t, mind a WES-t elsődleges vagy másodlagos tesztként ritka genetikai betegségekből és veleszületett rendellenességekből, fejlődési késésekből vagy értelmi fogyatékosságokban szenvedő betegeknél.