Cerebrum DX

Physician's Booklet

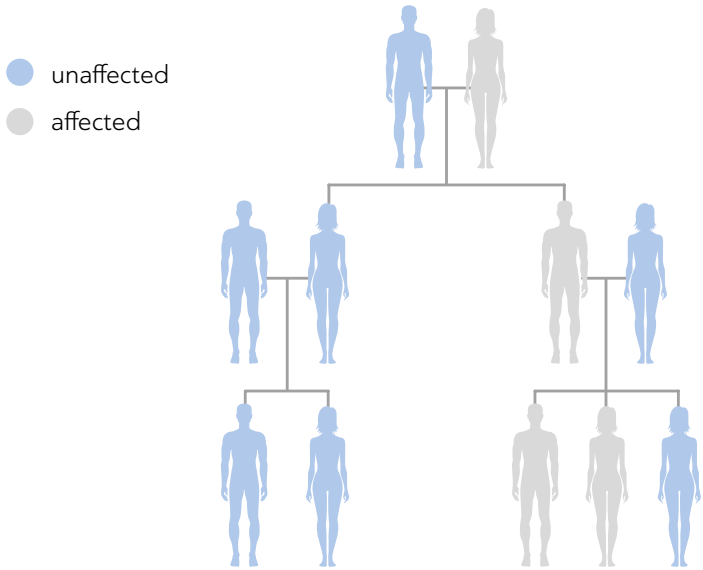
Τα γονίδιά σας μιλούν, εμείς μεταφράζουμε

Genekor

Committed to Biotechnological Innovation

Η Genekor Ιατρική Α.Ε. προσφέρει τα νέα γενετικά τεστ **Cerebrum DX®**, μία σειρά από ολοκληρωμένα και κλινικά τεκμηριωμένα πολυγονιδιακά τεστ, με υψηλή ευαισθησία και ειδικότητα , τα οποία αναλύουν τα γονίδια που σχετίζονται με κληρονομούμενες νευρολογικές και αναπτυξιακές διαταραχές όπως:

- Νευρομυϊκές Διαταραχές
- Νευροπάθειες και συγγενείς νευροεκφυλιστικές διαταραχές
- Αταξίες
- Επιληψίες
- Κινητικές Διαταραχές
- Νευρογενετικές Διαταραχές
- Αυτισμοί
- Καρδιομυοπάθειες και νόσο των σκελετικών μυών
- και άλλα....



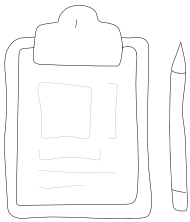
Η ανάλυση **Cerebrum DX®** αναλύει πάνω από 4.500 γονίδια που σχετίζονται με διάφορα νευρολογικά νοσήματα. Είναι μια ολοκληρωμένη εξέταση για τη διάγνωση, την πρόγνωση και τη διαχείριση διαταραχών όπως κινητικές διαταραχές, δυστονίες, άνοια και άλλες.

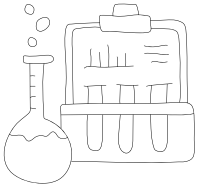
Η ανάλυση **Cerebrum DX® Ataxia** δημιουργήθηκε για τη διάγνωση και τη διαχείριση κληρονομούμενων αταξιών. Συγκεκριμένα η ανάλυση, ανάλογα με το φαινότυπο, περιλαμβάνει:

Α. Ανάλυση **Αταξίας Friedreich (FA) με PCR- fragment analysis : Η Αταξία Friedreich** οφείλεται στο 98% των περιπτώσεων στην παρουσία επέκτασης τρινουκλεοτιδικής αλληλουχίας GAA (>66 επαναλήψεις) στο πρώτο εσώνιο του γονιδίου ***FXN*** και στα δύο αλληλόμορφα. Στο υπόλοιπο 2% των ασθενών υπάρχει επέκταση στο ένα αλληλόμορφο και σημειακή μεταλλαγή στο άλλο.

Β. Ανάλυση **Αυτοσωμικών επικρατών παρεγκεφαλιδονωτιαίων αταξιών - Autosomal Dominant Cerebellar Ataxias (ADCA) SCA1, SCA2, SCA3, SCA6 & SCA7:** Οφείλονται σε επεκτάσεις επαναλήψεων της τριπλέτας CAG που κωδικοποιούνται και είναι κατά φθίνουσα σειρά οι SCA3, SCA6, SCA1, SCA2 και SCA7. Οι συχνότερες αταξίες στον **ελληνικό πληθυσμό** είναι οι SCA1 και SCA7.

Επί αρνητικού αποτελέσματος προτείνεται η ανάλυση Cerebrum DX®





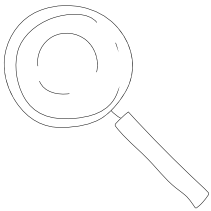
Η ανάλυση **Cerebrum DX® Arrays** βασίζεται στη μέθοδο **Microarrays**, όπου αναλύονται οι χρωμοσωμικές ανωμαλίες και μπορούμε να προσδιορίσουμε και να διαγνώσουμε αναπτυξιακές διαταραχές και να επέμβουμε με ακρίβεια στη διαχείρισή τους.

Η ανάλυση **Cerebrum DX® Exome** αναλύει **πάνω από 20.000** γονίδια και συστήνεται για τη διάγνωση και τη διαχείριση περιπτώσεων όπου δεν έχει υπάρξει εύρημα σε γονιδιακά πάνελ, όπως και σε περιπτώσεις όπου η διάγνωση είναι ιδιαίτερα απαιτητική όπως στην περίπτωση της ALS -Πλάγιας Αμυοτροφικής Σκλήρυνσης.

Γιατί είναι σημαντικές οι μοριακές αναλύσεις CerebrumDX®

ΔΙΑΓΝΩΣΗ:

Επιβεβαιώνει την κλινική διάγνωση με αξιόπιστο και γρήγορο τρόπο και μειώνει την ανάγκη για πιο επεμβατικές διαδικασίες (πχ. βιοψία μυών, οσφυονωτιαία παρακέντηση, EMG). Είναι ένα χρήσιμο εργαλείο για την εφαρμογή ιατρικής ακριβείας στις κληρονομούμενες νευρολογικές διαταραχές, ελαχιστοποιώντας τα διλήμματα σε σχέση με τη διαχείριση της διαφορικής διάγνωσης, ιδιαίτερα σε διαταραχές όπου τα συμπτώματα είναι πιο ήπια, όπως στη Μυοτονική Δυστροφία Τύπου 2 ή η διάγνωση είναι πιο απαιτητική όπως στη Νωτιαία Μυϊκή Ατροφία και στις Αυτοσωμικές επικρατείς Παρεγκεφαλιδονωτιαίες Αταξίες.



ΠΡΟΓΝΩΣΗ:

Γνωρίζοντας με ακρίβεια τις γονιδιακές μεταλλάξεις που ευθύνονται για τη διαταραχή ενός ασθενούς, έχουμε τη δυνατότητα να προβλέψουμε και την πορεία της, λαμβάνοντας υπ' όψιν όλους τους παράγοντες που αφορούν το συγκεκριμένο ασθενή.

Επίσης, μπορούμε να εντοπίσουμε τους συγγενείς που φέρουν την ίδια μετάλλαξη και διατρέχουν αυξημένο κίνδυνο εμφάνισης της ίδιας διαταραχής και να γίνει η σωστή διαχείριση ανάλογα την περίπτωση.

Πολύ σημαντική είναι η συμβολή του γενετικού τεστ σε διαταραχές όπως οι μυοπάθειες, όπου βοηθά στην πρόγνωση της πορείας του ασθενούς αλλά και στην παρακολούθηση και διαχείριση της νόσου ενδοοικογενειακά υποδεικνύοντας την ανάγκη για προγεννητικό έλεγχο ανά περίπτωση.

ΔΙΑΧΕΙΡΙΣΗ:

Η σωστή διαχείριση του ασθενούς αλλά και της οικογένειάς του στηρίζεται στην αξιοπιστία της διάγνωσης και της πρόγνωσης της νόσου, ώστε ο γιατρός να προσανατολιστεί προς την καταλληλότερη θεραπεία και ρύθμιση. Το γενετικό τεστ προσφέρει μια άμεση απάντηση στον ιατρό ως προς την καταλληλότερη θεραπευτική προσέγγιση ανά περίπτωση ασθενή. Ένα χαρακτηριστικό παράδειγμα είναι η Μυϊκή Δυστροφία Duchenne, όπου η διάγνωση και η διαχείριση βασίζονται σε γενετικό έλεγχο του ασθενούς για την ανεύρεση και την αποκατάσταση της μετάλλαξης του γονιδίου της δυστροφίνης.

Ο Γονιδιακός έλεγχος ως εργαλείο διαχείρισης της νόσου

- Βοηθά να εξατομικευτεί η θεραπεία βάσει του συγκεκριμένου γονότυπου του ασθενούς και να αποφευχθούν περιττές φαρμακευτικές αγωγές και επεμβάσεις.
- Συστήνει παρακολούθηση για άλλα όργανα που ενδέχεται να μην είχαν εξεταστεί προηγουμένως.
- Βοηθά στον οικογενειακό προγραμματισμό και λειτουργεί ως συμβουλευτικός παράγοντας στη σύσταση αναγκαίου προγεννητικού ελέγχου.
- Μπορεί να προσφέρει στους ασθενείς την ευκαιρία να συμμετάσχουν σε κλινικές δοκιμές και νέο-αναπτυσσόμενες στοχευμένες θεραπείες.

Διαδικασία από την παραλαβή μέχρι την έκθεση αποτελεσμάτων ενός γενετικού τεστ

Δείγμα από τον εξεταζόμενο αποστέλλεται στο εργαστήριο

↓

Λήψη γενεαλογικού δέντρου - Προγενετική συμβουλευτική

↓

Επεξεργασία του δείγματος στο εργαστήριο

↓

Αποτελέσματα σε 3 - 5 βδομάδες - Γενετική Ενημέρωση

ΔΙΕΘΝΕΙΣ ΟΔΗΓΙΕΣ

- Προτείνεται από τον οργανισμό EFNS / ENS για τη διάγνωση και τη διαχείριση διαφόρων τύπων αταξιών.
- Προτείνεται από τον οργανισμό American Association of Pediatrics για τη διάγνωση και τη διαχείριση διαφόρων τύπων επιληψιών
- Προτείνεται από τον οργανισμό EFNS για τη διάγνωση και τη διαχείριση της νόσου Parkinson, νόσο Huntington και δυστονία
- Προτείνεται από τον οργανισμό ACMG για τη διάγνωση και τη διαχείριση του αυτισμού
- Προτείνεται από τον οργανισμό EFNS για τη διάγνωση και τη διαχείριση της Αμυοτροφικής πλευρικής σκλήρυνσης

Περιπτώσεις όπου ξεκινάμε με μονογονιδιακό έλεγχο και σε περίπτωση αρνητικού αποτελέσματος προτείνεται η εξέταση Cerebrum DX®

1. Charcot-Marie-Tooth disease type 1A (CMT1A) με MLPA: οφείλεται σε βλάβες του γονιδίου **PMP22** στη θέση 17p11.2. Η CMT1A οφείλεται σε > 99% των περιπτώσεων σε διπλασιασμό του γονιδίου **PMP22**, βλάβη που είναι απόλυτα διαγνωστική για τη νόσο. Σε περίπτωση απουσίας μετάλλαξης ακολουθείται τεχνική reflex NGS clinical exome.

2. Πολυνευροπάθεια με επιρρέπεια σε πιεστικές βλάβες με MLPA: Έλλειψη του γονιδίου **PMP22**, βλάβη που είναι απόλυτα διαγνωστική για τη νόσο.

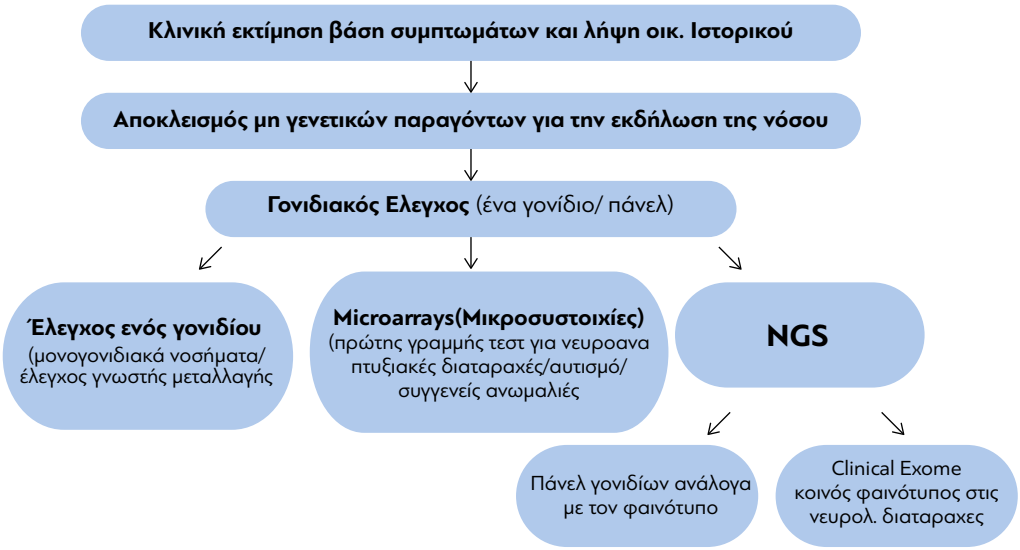
3. Νωτιαία μυική ατροφία 5q-linked spinal muscular atrophy (SMA) με MLPA: Προκαλείται από βλάβες / μεταλλάξεις στα γονίδια **SMN1 & SMN2** (survival motor neuron 1) στο χρωμόσωμα 5q13.

4. Duchenne / Μυϊκή Δυστροφία (DMD) και Becker (BMD) με MLPA: Και οι δύο τύποι οφείλονται σε ελλείψεις ή διπλασιασμούς (65–70% των ασθενών) ή σημειακές μεταλλάξεις του γονιδίου της δυστροφίνης (δυστροφινοπάθειες).

5. Μυοτονική Δυστροφία type 1 (DM1) / Type 2 (DM2) με PCR- fragment analysis: Ο τύπος DM1 οφείλεται σε μετάλλαξη του γονιδίου της μυοτονικής κινάσης **DMPK,** που βρίσκεται στο χρωμόσωμα 19q13.3. Η παθολογική μετάλλαξη είναι η αύξηση του αριθμού επαναλήψεων της τριπλέτας βάσεων (CTG) στο γονίδιο **DMPK**. Ο τύπος DM2 της νόσου προκαλείται από παρόμοια αύξηση επαναλήψεων της τετραπλέτας βάσεων (CCTG) στο γονίδιο **ZNF9 (CNBP)**, που βρίσκεται στο χρωμόσωμα 3q21.3. Εφαρμόζεται ειδική αντίδραση multiplex fluorescent PCR και triplet-repeat PCR, που ανιχνεύει τον ακριβή αριθμό επαναλήψεων CTG (±2) ή CCTG.

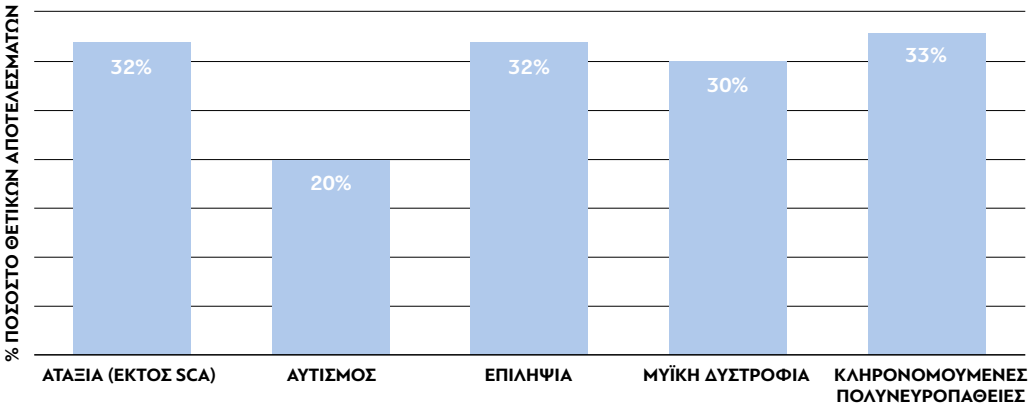
6. Χορεία Huntington με PCR- fragment analysis: Επέκταση των επαναλήψεων της τριάδας νουκλεοτιδίων CAG στο εξώνιο 1 του γονιδίου HTT γνωστό και ως IT15 στο χρωμόσωμα 4p16.52.

Στρατηγική για τη διαγνωστική αξιολόγηση ενός ασθενούς με υπόνοια νευρολογικής νόσου



Οι γενετικές αναλύσεις Cerebrum DX® προσφέρουν στον ιατρό μέγιστη διαφορική διάγνωση, με υψηλά ποσοστά ευαισθησίας και ειδικότητας, εξοικονομώντας πολύτιμο χρόνο και κόστος ανά περίπτωση ασθενή.

Η Συμβολή του NGS στη Διάγνωση Νευρολογικών Νοσημάτων



Γονιδιακές Αναλύσεις για Νευρολογικές Διαταραχές

ΑΝΑΛΥΣΗ	ΓΟΝΙΔΙΑ	ΧΡΟΝΟΣ ΑΠΟΤΕΛΕΣΜΑΤΩΝ
Cerebrum DX®	*>4.500 Γονίδια*	*25 ΕΡΓΑΣΙΜΕΣ ΗΜΕΡΕΣ*
Cerebrum DX® EXOME	*>20.000 Γονίδια*	*25 ΕΡΓΑΣΙΜΕΣ ΗΜΕΡΕΣ*
ΑΝΑΛΥΣΗ	**ΓΟΝΙΔΙΑ & ΤΥΠΟΙ ΑΤΑΞΙΩΝ**	**ΧΡΟΝΟΣ ΑΠΟΤΕΛΕΣΜΑΤΩΝ**
Cerebrum DX® ATAXIA	*FXN*	*10 ΕΡΓΑΣΙΜΕΣ ΗΜΕΡΕΣ*
	SCA1, SCA2, SCA3, SCA6 & SCA7	*10 ΕΡΓΑΣΙΜΕΣ ΗΜΕΡΕΣ*
ΑΝΑΛΥΣΗ	**ΑΝΑΛΥΣΗ ΜΕΓΑΛΩΝ ΓΟΝΙΔΙΑΚΩΝ ΑΝΑΔΙΑΤΑΞΕΩΝ**	**ΧΡΟΝΟΣ ΑΠΟΤΕΛΕΣΜΑΤΩΝ**
Cerebrum DX® ARRAYS	*CytoScan 750K Suite 750,000 δείκτες για ανάλυση γονιδιακών αναδιατάξεων (συμπεριλαμβάνει 200,000 SNP και 550,000 μη πολυμορφικούς δείκτες)*	*15 ΕΡΓΑΣΙΜΕΣ ΗΜΕΡΕΣ*

ΔΙΑΤΑΡΑΧΕΣ	ΓΟΝΙΔΙΑ	ΧΡΟΝΟΣ ΑΠΟΤΕΛΕΣΜΑΤΩΝ
ΑΜΥΟΤΡΟΦΙΚΗ ΠΛΕΥΡΙΚΗ ΣΚΛΗΡΥΝΣΗ	38	25 ΕΡΓΑΣΙΜΕΣ ΗΜΕΡΕΣ
ΜΥΪΚΗ ΔΥΣΤΡΟΦΙΑ	76	25 ΕΡΓΑΣΙΜΕΣ ΗΜΕΡΕΣ
ΠΑΡΑΠΛΗΓΙΕΣ	160	25 ΕΡΓΑΣΙΜΕΣ ΗΜΕΡΕΣ
ΑΤΑΞΙΕΣ	680	25 ΕΡΓΑΣΙΜΕΣ ΗΜΕΡΕΣ
ΦΑΣΜΑ ΑΥΤΙΣΜΟΥ	355	25 ΕΡΓΑΣΙΜΕΣ ΗΜΕΡΕΣ
ΕΠΙΛΗΨΙΕΣ	1308	25 ΕΡΓΑΣΙΜΕΣ ΗΜΕΡΕΣ
ΜΥΟΠΑΘΕΙΕΣ	205	25 ΕΡΓΑΣΙΜΕΣ ΗΜΕΡΕΣ
ΠΑΡΚΙΝΣΟΝΙΣΜΟΣ	100	25 ΕΡΓΑΣΙΜΕΣ ΗΜΕΡΕΣ
ΠΑΡΚΙΝΣΟΝ	40	25 ΕΡΓΑΣΙΜΕΣ ΗΜΕΡΕΣ
ΑΝΟΙΑ	142	25 ΕΡΓΑΣΙΜΕΣ ΗΜΕΡΕΣ
ΗΜΙΚΡΑΝΙΑ	82	25 ΕΡΓΑΣΙΜΕΣ ΗΜΕΡΕΣ
ΗΜΙΠΛΗΓΙΚΗ ΗΜΙΚΡΑΝΙΑ	26	25 ΕΡΓΑΣΙΜΕΣ ΗΜΕΡΕΣ
ΝΕΥΡΟΜΥΪΚΑ ΝΟΣΗΜΑΤΑ	258	25 ΕΡΓΑΣΙΜΕΣ ΗΜΕΡΕΣ
ΣΠΑΣΤΙΚΗ ΠΑΡΑΠΛΗΓΙΑ	111	25 ΕΡΓΑΣΙΜΕΣ ΗΜΕΡΕΣ
ΛΕΥΚΟΕΓΚΕΦΑΛΟΠΑΘΕΙΑ	169	25 ΕΡΓΑΣΙΜΕΣ ΗΜΕΡΕΣ

Αναλύσεις φαρμακογενετικής

MyTheragene

Η ανάλυση **MyTheragene®** είναι ένα καινοτόμο πολυγονιδιακό τεστ, με υψηλή ευαισθησία και ειδικότητα , το οποίο βασίζεται στη φαρμακογονιδιωματική επιστήμη και αναλύει 40 γονίδια που σχετίζονται με το μεταβολικό μονοπάτι για πάνω από 500 φαρμακευτικές ουσίες.

Είναι κατάλληλη για κάθε άνθρωπο που λαμβάνει ή πρόκειται να λάβει φαρμακευτική αγωγή, αλλά είναι σημαντικό να υποβληθούν σε αυτήν οι παρακάτω ομάδες ασθενών:

- Ασθενείς με περίπλοκα φαρμακευτικά σχήματα και πολλαπλές παθήσεις
- Ασθενείς που παρουσιάζουν μειωμένη ή και καθόλου ανταπόκριση στην τρέχουσα φαρμακευτική αγωγή
- Ασθενείς που εμφανίζουν παρενέργειες στην τρέχουσα θεραπεία
- Ασθενείς με χρόνιες παθήσεις
- Ασθενείς με σπάνιες ή σοβαρές διαταραχές
- Ασθενείς με αλλεργίες σε φαρμακευτικές ουσίες

MyTheragene® Gene Panel									
ABCB1	*ABCG2*	*ADRA2A*	*ANK1*	*APOE*	*COMT*	*CYP1A2*	*CYP2B6*	*CYP2C19*	*CYP2C8*
CYP2C9	*CYP2D6*	*CYP3A4*	*CYP3A5*	*DBH*	*DPYD*	*DRD1*	*DRD4*	*F2*	*F5*
FLOT1	*GABRA6*	*GABRP*	*GRIK4*	*HCP5*	*HLA-A*	*HTR2A*	*HTR2C*	*ITGB3*	*KIF6*
MTHFR	*OPRD1*	*OPRK1*	*OPRM1*	*SLCO1B1*	*TPMT*	*UGT1A1*	*UGT2B15*	*UGT2B7*	*VKORC1*

(10 ΕΡΓΑΣΙΜΕΣ ΗΜΕΡΕΣ)

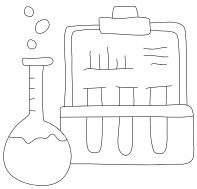
Όλες οι αναλύσεις πραγματοποιούνται σε αίμα (2 φιαλίδια αίματος με EDTA)

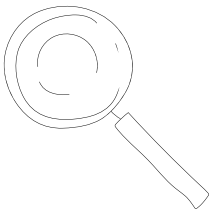
TPMT: Εξετάζεται προκειμένου να προσδιοριστεί το μεταβολικό μονοπάτι των θειοπουρινικών φαρμάκων. Βοηθά στην εκτίμηση κινδύνου εμφάνισης σοβαρής μυελοκαταστολής μετά από χορήγησή τους. **(10 ΕΡΓΑΣΙΜΕΣ ΗΜΕΡΕΣ)**

CYP2C9: Εξετάζεται προκειμένου να προσδιοριστεί το μεταβολικό μονοπάτι της φαρμακευτικής ουσίας Siponimod , η οποία χορηγείται σε ασθενείς με σκλήρυνση κατά πλάκας.
(10 ΕΡΓΑΣΙΜΕΣ ΗΜΕΡΕΣ)

Γονιδιακή Ανάλυση Προδιάθεσης για Θρομβοφιλία & Καρδιαγγειακές Νόσους

ΓΟΝΙΔΙΟ	ΜΕΤΑΛΛΑΓΗ/ ΠΟΛΥΜΟΡΦΙΣΜΟΣ	ΦΑΙΝΟΤΥΠΟΣ
Παράγοντας πήξης αίματος V	***G1691A ή R508Q (Leiden)***	Οδηγεί σε ενεργοποιημένη πρωτεΐνη C, ανιχνεύεται σε 20-50% των ασθενών με φλεβική θρόμβωση, αποτελεί έναν από τους ισχυρότερους γενετικούς παράγοντες κινδύνου για θρομβοφιλία
	H1299R (R2)	Ήπιος παράγοντας κινδύνου για θρόμβωση, αυξάνει όμως τον κίνδυνο για καρδιαγγειακά νοσήματα σε φορείς της μετάλλαξης Leiden
Προθρομβίνη	***G20210A***	Φορείς έχουν 30% αυξημένα επίπεδα προθρομβίνης στο αίμα και 3 φορές μεγαλύτερο κίνδυνο εκδήλωσης θρόμβωσης σε σχέση με φυσιολογικά άτομα. Ο κίνδυνος αυξάνεται σημαντικά σε συνδυασμό με την μετάλλαξη Leiden.
Αναγωγάση του Μεθυλενοτετραϋδροφυλλικού οξέως (MTHFR)	***C677T***	Οδηγεί σε μειωμένη δράση του ενζύμου, αυξημένα επίπεδα ομοκυστεΐνης στο αίμα. Ομοζυγωτία προδιαθέτει για θρόμβωση σε συνδυασμό με άλλους παράγοντες κινδύνου.





Πλήρης Γονιδιακή Ανάλυση Προδιάθεσης για Θρομβοφιλία & Καρδιαγγειακές Νόσους

ΓΟΝΙΔΙΟ	ΜΕΤΑΛΛΑΓΗ/ ΠΟΛΥΜΟΡΦΙΣΜΟΣ	ΦΑΙΝΟΤΥΠΟΣ
Παράγοντας πήξης αίματος V	***G1691A ή R508Q (Leiden)***	Οδηγεί σε ενεργοποιημένη πρωτεΐνη C, ανιχνεύεται σε 20-50% των ασθενών με φλεβική θρόμβωση, αποτελεί έναν από τους ισχυρότερους γενετικούς παράγοντες κινδύνου για θρομβοφιλία
	H1299R (R2)	Ήπιος παράγοντας κινδύνου για θρόμβωση, αυξάνει όμως τον κίνδυνο για καρδιαγγειακά νοσήματα σε φορείς της μετάλλαξης Leiden
Προθρομβίνη	***G20210A***	Φορείς έχουν 30% αυξημένα επίπεδα προθρομβίνης στο αίμα και 3 φορές μεγαλύτερο κίνδυνο εκδήλωσης θρόμβωσης σε σχέση με φυσιολογικά άτομα. Ο κίνδυνος αυξάνεται σημαντικά σε συνδυασμό με την μετάλλαξη Leiden.
Παράγοντας XIII (παράγοντας σταθεροποίησης του ινώδους)	***V34L***	Το αλληλόμορφο L σχετίζεται με πιθανό προστατευτικό ρόλο κατά της φλεβικής θρόμβωσης
Β – ινωδογόνο	***455 G>A***	Αυξημένα επίπεδα ινωδογόνου στο αίμα αυξάνοντας τον κίνδυνο εμφράγματος του μυοκαρδίου και ισχαιμικού εγκεφαλικού επεισοδίου
Αναστολέας του Ενεργοποιητή Πλασμινογόνου (PAI-1)	***4G / 5G***	Το αλληλόμορφο 4G συνδέεται με αυξημένη συγκέντρωση πλασμινογόνου στο αίμα και θεωρείται ως ήπιος παράγοντας κινδύνου για φλεβική θρόμβωση και έμφραγμα του μυοκαρδίου.
Ανθρώπινα Αιμοπεταλιακά Αντιγόνα (Human Platelet Antigens, HPA)	***1a / 1b***	Το αλληλόμορφο 1b προσδίδει αυξημένο κίνδυνο για πρόωρο έμφραγμα του μυοκαρδίου και εγκεφαλικό επεισόδιο, ιδιαίτερα σε καπνιστές
Αναγωγάση του Μεθυλενοτετραϋδροφυλλικού οξέως (MTHFR)	***C677T***	Οδηγεί σε μειωμένη δράση του ενζύμου, αυξημένα επίπεδα ομοκυστεΐνης στο αίμα. Ομοζυγωτία προδιαθέτει για θρόμβωση σε συνδυασμό με άλλους παράγοντες κινδύνου.
	A1298C	Σε συνδυασμό με τη μετάλλαξη C677T οδηγεί σε μειωμένη δράση του ενζύμου
Απολιποπρωτεΐνη Β (ApoB)	***R3500Q***	Επικρατής αλλά σπάνια γενετική ανωμαλία που προκαλεί υπερχοληστερολεμία και αυξημένο κίνδυνο για αρτηριοσκλήρωση.
Απολιποπρωτεΐνη Ε (ApoE)	***Κωδικόνιο 112 (Cys / Arg)***	Σημαντικοί προγνωστικοί παράγοντες για τα επίπεδα λιπιδίων στο αίμα. Η ισομορφή E2 έχει τα χαμηλότερα επίπεδα ενώ η E4 έχει τα υψηλότερα επίπεδα LDL και χοληστερόλης. Το αλληλόμορφο E4 αποτελεί παράγοντα επικινδυνότητας για τη δημιουργία αθηρωματικής πλάκας και την εμφάνιση στεφανιαίας νόσου. Παράλληλα, αυξημένη συχνότητα του αλληλομόρφου E4 έχει παρατηρηθεί σε οικογένειες με ιστορικό πρώιμης εκδήλωσης της νόσου του Alzheimer.

(10 ΕΡΓΑΣΙΜΕΣ ΗΜΕΡΕΣ)

Η εξέταση πραγματοποιείται σε 1 φιαλίδιο αίματος EDTA ή σε δείγμα σιέλου

Η **Genekor Ιατρική Α.Ε.** είναι μια πολυεθνική εταιρεία με εργαστήρια ανάπτυξης και διεξαγωγής μοριακών αναλύσεων για τη διάγνωση, την πρόβλεψη και τη διαχείριση διαφόρων ασθενειών, όπως καρκίνο, καρδιαγγειακά νοσήματα και νευρολογικές παθήσεις, με σκοπό την ενίσχυση των ιατρών στην εφαρμογή ιατρικής ακριβείας ανά ειδικότητα.

Ιδρύθηκε το 2007 και διαχωρίζεται σε τρία διαφορετικά τμήματα:

» Τμήμα Έρευνας και Ανάπτυξης Μοριακών Εξετάσεων
» Τμήμα Διεξαγωγής Μοριακών Εξετάσεων
» Τμήμα Επιστημονικής Υποστήριξης και Συμβουλευτικής

Η **Genekor** διαρκώς εξελίσσεται, αναπτύσσεται και επενδύει σε υπερσύγχρονο εξοπλισμό, παρέχοντας εξειδικευμένες υπηρεσίες στον τομέα της Γενετικής στην παγκόσμια αγορά.

Η ομάδα μας, αποτελείται από πιστοποιημένους και διεθνώς αναγνωρισμένους και δημοσιευμένους επιστήμονες, που μοιράζονται το ίδιο όραμα για υψηλή ποιότητα στις υπηρεσίες υγείας και εργάζονται για να παρέχουν στους γιατρούς ουσιαστικές, ακριβείς και αξιοποιήσιμες πληροφορίες όπως και συνεχή υποστήριξη για την επιλογή των πιο αποτελεσματικών εξατομικευμένων θεραπειών στους ασθενείς τους .

Σκοπός μας στη **Genekor** είναι να φέρουμε την εξέλιξη στην εξατομικευμένη θεραπεία ασθενών αναπτύσσοντας και προσφέροντας αυξημένης ευαισθησίας και ειδικότητας μοριακές αναλύσεις που να είναι εφαρμόσιμες στην καθημερινή κλινική πρακτική, ενσωματώνοντας την τελευταία λέξη της τεχνολογίας και βοηθώντας τους γιατρούς παρέχοντάς τους τα εργαλεία για την άσκηση εξατομικευμένης ιατρικής παγκοσμίως

Η κλινική εξειδίκευση της Genekor εστιάζει στα παρακάτω:

» Απάντηση στη στοχευμένη θεραπεία
» Φαρμακογονιδιωματική
» Προσδιορισμός κληρονομούμενου νοσήματος
» Επιστημονική υποστήριξη και συμβουλευτική

Genekor
Committed to Biotechnological Innovation

Πιστοποιήσεις:

» Τα εξειδικευμένα εργαστήριά μας είναι διαπιστευμένα για αριθμό εξετάσεων σύμφωνα με τα πρότυπα του ΕΣΥΔ ΕΛΟΤ EN ISO 15189:2012 (αρ. πιστ. 822) όπως εμφανίζονται στα αντίστοιχα παραρτήματα Ε.Π.Ε.Δ. (Επίσημο Πεδίο Εφαρμογής της Διαπίστευσης).

» Η εταιρεία είναι πιστοποιημένη κατά ISO 9001:2015 (αρ. πιστ. 041150049) και κατά ΕΛΟΤ ISO / IEC 27001:2013 (αρ. πιστ. 048190009) από την TUV NORD HELLAS.

» Συμμετέχουμε σε προγράμματα εξωτερικού έλεγχου ποιότητας για την εξασφάλιση της υψηλής ποιότητας παροχής μοριακών αναλύσεων EMQN - GenQA -CAP.

GENEKOR MEDICAL S.A. All rights reserved.

Genekor Medical S.A.

52, Spaton Ave. | Gerakas, Greece
T: +30 210 6032 138 | F: +30 210 6032 148
info@genekor.com | www.genekor.com