

"Τα γονίδιά σας μιλούν, εμείς μεταφράζουμε"

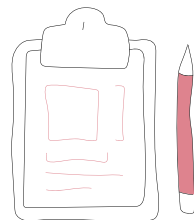


Genekor

Committed to Biotechnological Innovation

Η Genekor Ιατρική Α.Ε. προσφέρει τα νέα γενετικά τεστ **CordisDX**[®], μία σειρά από ολοκληρωμένα και κλινικά τεκμηριωμένα πολυγονιδιακά τεστ, με υψηλή ευαισθησία και ειδικότητα, τα οποία αναλύουν τα γονίδια που σχετίζονται με κληρονομούμενες καρδιαγγειακές νόσους όπως:

- » Καρδιομυοπάθειες
- » Καναλοπάθειες,
- » Αορτοπάθειες,
- » Διαταραχές συνδετικού ιστού,
- » Αρτηριακή πνευμονική υπέρταση,
- » Συγγενείς καρδιοπάθειες
- » Δυσλιπιδαιμίες
- » και άλλες....
- » Σύνδρομο μακρού-QT & βραχέος QT
- » Σύνδρομο Brugada
- » Σύνδρομο CPVT
- » Σύνδρομο Marfan
- » Σύνδρομο Noonan
- » Σύνδρομο Loeys-Dietz
- » Σύνδρομο Ehlers-Danlos
- » και άλλα....



Γιατί είναι σημαντικές οι μοριακές αναλύσεις Cordis DX[®]

ΔΙΑΓΝΩΣΗ:

Επιβεβαιώνουν την κλινική διάγνωση με αξιόπιστο και γρήγορο τρόπο και μειώνουν την ανάγκη για πιο επεμβατικές διαδικασίες. Η ακριβής διάγνωση στα κληρονομούμενα καρδιαγγειακά νοσήματα είναι πλέον εφικτή με τη χρήση γενετικών αναλύσεων, οι οποίες ελαχιστοποιούν τα διλήμματα σε σχέση με τη διαχείριση και την πρόγνωση της ασθένειας και βοηθούν τον γιατρό στη χρονική εκτίμηση για χειρουργική επέμβαση. Σημαντική είναι η συμβολή του τεστ στη διάγνωση των κληρονομικών αρρυθμογόνων νοσημάτων (διαυλοπάθειες ή καναλοπάθειες) που ενέχουν υψηλό κίνδυνο αιφνίδιου θανάτου σε έδαφος δομικά φυσιολογικής καρδιάς (πχ σύνδρομο μακρού QT, σύνδρομο Brugada κ.α)

ΠΡΟΓΝΩΣΗ:

Γνωρίζοντας με ακρίβεια τις γονιδιακές μεταλλάξεις που ευθύνονται για τη νόσο ενός ασθενούς, μπορούμε να προβλέψουμε και την εξέλιξή της, λαμβάνοντας υπ' όψιν όλους τους παράγοντες που αφορούν τον συγκεκριμένο ασθενή.

Επίσης, μπορούμε να εντοπίσουμε τους συγγενείς που φέρουν την ίδια μετάλλαξη και διατρέχουν αυξημένο κίνδυνο εμφάνισης της ίδιας νόσου και να γίνει η σωστή διαχείριση ανάλογα την περίπτωση. Ιδιαίτερα σημαντική είναι η συμβολή του τεστ και σε οικογένειες που φέρουν γονίδια που σχετίζονται με αιφνίδιο θάνατο.



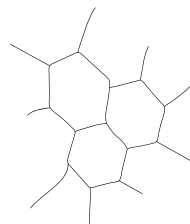
ΔΙΑΧΕΙΡΙΣΗ:

Η σωστή διαχείριση του ασθενούς αλλά και της οικογένειάς του στηρίζεται στη σωστή διάγνωση και πρόγνωση της νόσου, ώστε ο γιατρός να προσανατολιστεί προς την καταλληλότερη θεραπεία και ρύθμιση.

Ενημερώνει για την αποφυγή ορισμένων φαρμάκων και καθοδηγεί για τις τροποποιήσεις του τρόπου ζωής ώστε να αποφευχθεί όσο το δυνατόν η πρόκληση καρδιακών επεισοδίων.

Βοηθά στην απόφαση για πρώιμη χειρουργική επέμβαση ή/και τοποθέτηση εμφυτεύσιμου καρδιακού απινιδωτή ή βηματοδότη.

Προσδιορίζει τα κατάλληλα διαστήματα ελέγχου και τις πιθανές παρεμβάσεις για μέλη της οικογένειας που κινδυνεύουν.



Παραδείγματα κλινικής χρησιμότητας των γενετικών τεστ Cordis DX®

Διαυλοπάθειες/Καναλοπάθειες: Συμβάλλουν στη διαμόρφωση συστάσεων για τον τρόπο ζωής και στην επιλογή κατάλληλης φαρμακευτικής αγωγής, καθώς επίσης και στη λήψη αποφάσεων για την τοποθέτηση εμφυτεύσιμου καρδιομετατροπέα-απινιδωτή (ICD).

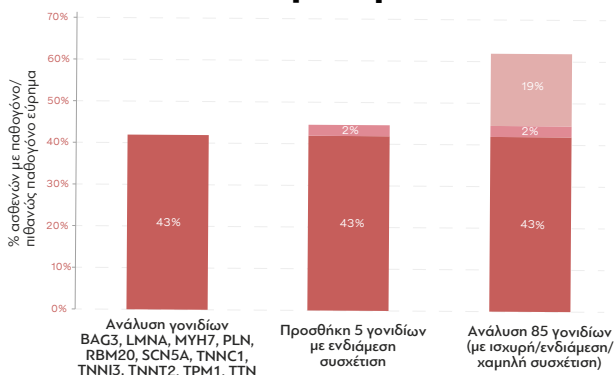
Παθήσεις αορτής: Παθήσεις της αορτής που εκδηλώνονται με ανευρύσματα και διαχωρισμό (σύνδρομο Marfan, οικογενή θωρακικά αορτικά ανευρύσματα, σύνδρομο Loeys-Dietz, σύνδρομο Ehlers-Danlos). Η ανίχνευση της παθολογικής μετάλλαξης συμβάλλει στον καθορισμό του χρόνου της χειρουργικής παρέμβασης.

Υπερτροφική καρδιομυοπάθεια (HCM): Οι γονιδιακές μεταλλάξεις που ανιχνεύονται συχνά σχετίζονται άμεσα με το φαινότυπο του ασθενούς. Η γενετική ανάλυση μπορεί να συμβάλλει στη διαφοροδιάγνωση μεταξύ κλασικής σαρκομεριδιακής νόσου και ποικίλων συνδρόμων με εικόνα υπερτροφίας στο υπερηχοκαρδιογράφημα (όπως η νόσος Fabry, νόσος Danon κ.α.)

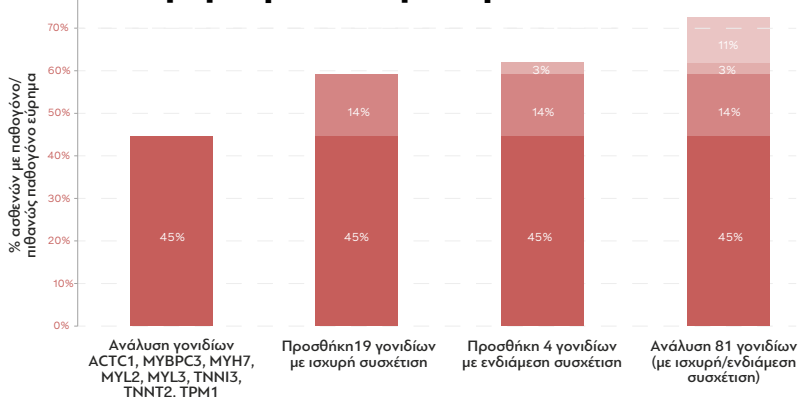
Διατατική καρδιομυοπάθεια (DCM): Η γενετική ανάλυση έχει προγνωστική αξία, ενώ η ανίχνευση συγκεκριμένων γενετικών ευρημάτων μπορεί να συμβάλλει στην καταλληλότερη διαχείριση. Για παράδειγμα η ύπαρξη μεταλλάξεων στο γονίδιο *LMNA* σχετίζεται με υψηλό κίνδυνο αιφνίδιου καρδιακού θανάτου, ενώ η εμφύτευση απινιδωτή είναι επιβεβλημένη.

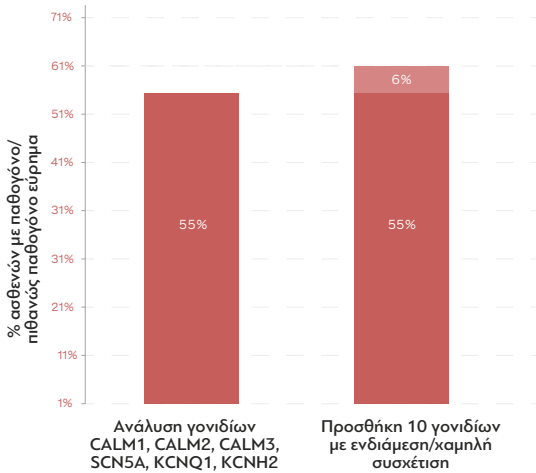
Προσθετική Αξία πολυγονιδιακής ανάλυσης NGS στη διάγνωση

Διατατική Καρδιομυοπάθεια



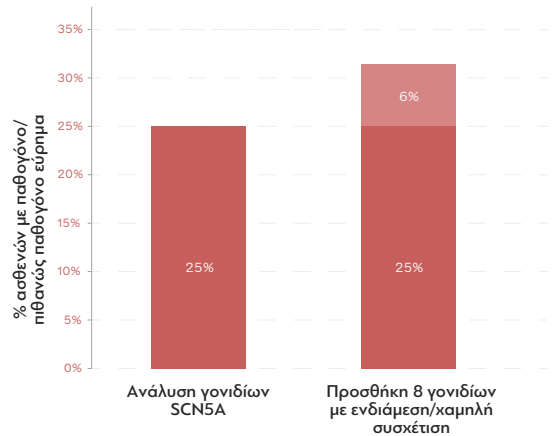
Υπερτροφική Καρδιομυοπάθεια





Σύνδρομο Μακρού QT

Σύνδρομο Brugada



Οι Γενετικές αναλύσεις συστήνονται από τους εγκυρότερους διεθνείς οργανισμούς στην καρδιολογία

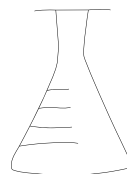
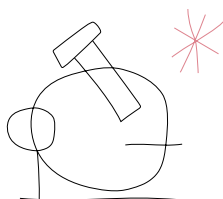
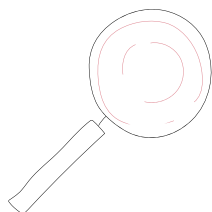
Διεθνείς Οδηγίες

- » Συστήνονται από τους οργανισμούς Heart Rhythm Society (HRS) και European Heart Rhythm Association (EHRA) για τη διάγνωση και τη διαχείριση των διαλυοπαθειών.
- » Συστήνονται από την Αμερικάνικη Ένωση Καρδιολόγων για τη διάγνωση και τη διαχείριση Αρρυθμιών.
- » Συστήνονται από τη Heart Failure Society of America και από την European Society of Cardiology για τη διάγνωση και τη διαχείριση καρδιομυοπαθειών.
- » Συστήνονται από την European Society of Cardiology και την European Respiratory Society για τη διάγνωση και τη διαχείριση της πνευμονικής υπέρτασης.

<p><i>CordisDX</i> 257 Γονίδια</p>	<p>A2ML1 - ABCC6 - ABCC8 - ABCC9 - ABL1 - ACAD9 - ACTA1 ACTA2 - ACTC1 - ACTN2 - ACVRL1 - ADAMTS10 - ADAMTS17 ADAMTSL4 - AGK - AGL - AKAP9 - ALDH18A1 - ALMS1 - ALPK3 ANK2 - ANKRD1 - APOA1 - AQP1 - ATP7 - AB3GAT3 BAG3 - BGN - B/M/PR1B - B/M/PR2 - BRAF CACNA1C - CACNA2D1 - CACNB2 - CALM1 - CALM2 - CALM3 CALR3 - CASQ2 - CASZ1 - CAV1 - CAV3 - CBL - CBS - CDH2 CHRM2 - CHST14 - COL1A1 - COL1A2 - COL2A1 - COL3A1 - COL4A5 - COL5A1 - COL5A2 - COX15 - CRYAB - CSRP3 - CTC1 CTNNA3 DBH - DEPDC5 - DES - DMD - DOLK - DPM3 - DSC2 - DSG2 - DSP - DTNA - DYSF - EEF1A2 EFEMP2 EIF2AK4 - ELAC2 - ELN - EMD - ENG - ENPP1 - EPG5 - ETFA - ETFB - ETFDH - EYA4 FBLN5 - FBN1 - FBN2 - FBXL4 - FHL1 - FHL2 - FHOD3 - FKBP14 FKRP - FKTN - FLNA - FLNC - FOXE3 - FXN GAA - GATA4 - GATA5 - GATAD1 - GBE1 - GDF2 - GJA5 - GLA GLB1 - GPD1L - GSK3B - GYS1 HADHA - HAND1 - HCN4 - HFE - HRAS ILK JPH2 - JUP KCNA1 - KCNA5 - KCND3 - KCNE1 - KCNE2 - KCNE3 - KCNE5 KCNH2 - KCNJ2 - KCNJ5 - KCNJ8 - KCNK3 - KCNQ1 - KCNQ2 KCNQ3 - KCNT1 - KLHL24 - KRAS LAMA4 - LAMP2 - LDB3 - LMNA - LOX - LZTR1 MAP2K1 - MAP2K2 - MAT2A - MED12 - MEF2A - MFAP5 MIB1 - MLYCD - MRAS - MYBPC3 - MYH11 - MYH6 - MYH7 MYL2 - MYL3 - MYL4 - MYLK - MYLK2 - MYOT - MYO22 MYPN NDUFAF2 - NEBL - NEXN - NF1 - NFU1 - NKX2-5 - NOS1AP NOTCH1 - NOTCH3 - NPPA - NRAS - NUP155 PCCA - PCCB - PCDH19 - PDLIM3 - PKP2 - PLEC - PLN - PLOD1 PRDM16 - PRKAG2 - PRKG1 - PTPN11 RAF1 - RANGRF - RASA1 - RASA2 - RBCK1 - RBM20 - RIT1 RMRND1 - RYR1 - RYR2 SALL4 - SARS2 - SCN10A - SCN1A - SCN1B - SCN2B - SCN3B SCN4B - SCN5A - SCN8A - SCN9A - SDHA - SGCD - SHOC2 SKI- SLC25A4 - SLC2A1 - SLC2A10 - SLC39A13 - SLMAP - SMAD2 SMAD3 - SMAD4 - SMAD6 - SMAD9 - SNTA1 - SOS1 - SOS2 SOX17 - SPRED1 - STRA6 - SYNE1 - SYNE2 TAB2 - TA2 - TBX20 - TBX4 - TBX5 - TCAP - TECRL - TGFB2 TGFB3 - TGFB1 - TGFB2 - TMEM43 - TMPO - TNNC1 - TNNT1 TNNT2 - TNNT3 - TNNT4 - TPM1 - TRDN - TRPM4 - TTN - TTR - TXNRD2 VCL - VPS13A XX ZDHHC9 - ZNF469</p>
<p><i>CordisDX Select</i> 4 Γονίδια</p>	<p>ABCC9 - AKAP9 - ANK2 - APOB CACNA1C - CACNA2D1 - CACNB2 - CALM1 - CALM2 - CALM3 CASQ2 - CAV3 GPD1L HAMP - HCN4 - HFE - HFE2 KCND3- KCNE1- KCNE2- KCNE3 - KCNH2 - KCNJ2 - KCNJ5 KCNJ8 - KCNQ1 LDLR - LDLRAP1 - LMNA PCSK9- PKP2 - RYR2 - SCN10A - SCN1B- SCN2B - SCN3B SCN4B - SCN5A - SLC40A1 - SNTA1 TFR2 - TRDN - TRPM4</p>
<p><i>CordisDX LDL</i> 4 Γονίδια</p>	<p>APOB LDLR - LDLRAP1 PCSK9</p>

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

Cordis DX Focus	ΓΟΝΙΔΙΑ
<p>Καρδιομυοπάθεια (ΓΕΝΙΚΟ) 147 Γονίδια</p>	<p>A2/ML1 - ACTC1 - ABCC6 - ABCC9 - ACAD9 - ACADVL - ACTA1 ACTN2 - AGK - AGL - ALMS1 - ANKRD1 - APOA1 BAG3 - BRAF CACNA1C - CACNB2 - CALM3 - CALR3 CASQ2 - CASZ1 - CAV3 CBL CDH2 - CHRΜ2 - COX15 - CRYAB - CSRP3 -CTC1- CTNNA3 DBH - DES - DMD - DOLK - DPM3 - DSC2 - DSG2 - DSP DTNA- DYSF EEF1A2 - ELAC2 - EMD - EPG5 - ETFA - ETFB - ETFDH - EYA4 FBXL4 - FHL1 - FHL2 - FHOD3 - FKRP - FKTN - FLNC - FXN GAA - GATA4 - GATAD1 - GBE1 - GLA - GLB1 - GSK3B HADHA - HAND1 - HCN4 - HFE - HRAS ILK JPH2 - JUP KCNQ1 -KLHL24 - KRAS LAMA4 - LAMP2 - LDB3 - LMNA - LZTR1 MAP2K1 - MAP2K2 - MED12 - MIB1 -MLYCD - MYBPC3 -MYH6 MYH7 - MYL2 - MYL3 - MYL4 - MYLK2 - MYOT - MYO22 MYRN NDUFAF2 - NEBL - NEXN - NF1 - NKX2-5 - NPPA - NRAS PCCA - PCCB - PDLIM3 - PKP2 - PLEC - PLN - PRDM16 PRKAG2 - PTPN11 RAF1 - RASA1 - RASA2 - RBCK1 - RBM20 - RIT1 - RMND1 - RYR2 SCN5A- SDHA- SGCD - SHOC2 - SLC25A4 - SOS1 - SOS2 - SPRED1 TAB2 -TAZ - TBX20 - TBX5 - TCAP - TGFB3 - TMEML43 - TMPO TNNC1 - TNNI3 - TNNI3K - TNNT2 - TPM1 - TTN - TTR - TXNRD2 VCL - VPS13A XK</p>



<p>Υπερτροφική Καρδιομυοπάθεια (HCM) 81 Γονίδια</p>	<p>A2/ML1 - ABCC9 - ACAD9 - ACADVL- ACTA1 - ACTC1 - ACTN2 AGK - AGL- ANKRD1 - APOA1 BAG3 - BRAF CACNA1C - CACNB2 - CALM3 - CALR3 - CASQ2 - CAV3 - CBL COX15 - CRYAB - CSRP3 - CTC1 DES - DSP - DTNA ELAC2 - EPG5 FBXL4 - FHL1 - FHOD3 - FLNC - FXN GAA - GATA4 - GLA - GSK3B HRAS JPH2 KCNQ1 - KLHL24 - KRAS LAMP2 - LDB3 MAP2K1 - MAP2K2 - MYBPC3 - MYH6 - MYH7 - MYL2 - MYL3 MYLK2 - MYOZ2 - MYRN NDUFAF2 - NEXN - NF1 - NRAS PDLIM3 - PLN - PRKAG2 - PTPN11 RAF1 - RASA1 - RIT1 - RYR2 SHOC2 - SLC25A4 - SOS1 - SOS2 - SPRED1 TCAP - TMPO - TNNC1 - TNNI3 - TNNT2 - TPM1 - TTN - TTR VCL</p>
<p>Διατακτική Καρδιομυοπάθεια (DCM) 85 Γονίδια</p>	<p>ABCC6 - ABCC9 - ACTA1 - ACTC1 - ACTN2 - ANKRD1 -APOA1 BAG3 - ALMS1 CASZ1 - CHR/M2 D/M/D - CRYAB - CSRP3 - DES - DOLK- DSC2 - DSG2 - DSP DTNA - DPM3 - DYSF EEF1A2 - EMD - EPG5 - ETFA - ETFB - ETFDH FHOD3 - FKTN - FLNC GATA4 - GATAD1 - GBE1 - GSK3B HAND1 - HCN4 GLB1 - ILK - JPH2 - JUP KLHL24 LAMA4 - LAMP2 - LDB3 - LMNA MIB1 - MLYCD - MYBPC3 - MYH6 - MYH7 - MYL4 - MYRN NEBL - NEXN - NKX2-5 PKP2 - PCCA - PCCB - PRDM16 - PLN RAF1 - RBCK1 - RB/M20 - R/MND1 - RYR2 SGCD - SCN5A TA2 - TNNI3K - TBX20 - TBX5 - TCAP - TME/M43 - TMPO - TNNC1 - TNNI3 - TNNT2 - TAB2 - TPM1 - TTN - TTR - TXNRD2 VCL - VPS13A</p>
<p>Αρρυθμογενής Καρδιοπάθεια της Δεξιάς κοιλίας (ARVC) 28 Γονίδια</p>	<p>ACTC1 BAG3 CDH2 - CTNNA3 DES - DSC2 - DSG2 - DSP FLNC JUP LDB3 - LMNA MYBPC3 - MYH7 - MYL2 - MYL3 NKX2-5 PKP2 - PLN RYR2 SCN5A TGFB3 - TME/M43 - TTN - TNNC1 - TNNI3 - TNNT2 - TPM1</p>

<p>Σύνδρομο μη συμπαγούς μυοκαρδίου 32 Γονίδια</p>	<p>ABCC9 - ACTC1 BAG3 CTNNA3 DES - DMD - DSC2 - DSG2 - DSP - DTNA EMD FLNC HCN4 JPH2 - JUP LAMPP2 - LMNA MYBPC3 - MYH6 - MYH7 PKP2 - PLN RAF1 - RBM20 - RYR2 SCN5A TAZ - TCAP - TNNT2 - TRPM1 - TTN VCL</p>
<p>Κολπική μαρμαρυγή 18 Γονίδια</p>	<p>CACNB2 HCN4 KCNA5 - KCNE1 - KCNE2 - KCNH2 - KCNJ2 - KCNJ5 - KCNQ1 LDB3 - LMNA NUP155 RYR2 SCN10A - SCN1B - SCN3B - SCN5A TBX5</p>
<p>Αρρυθμίες 84 Γονίδια</p>	<p>ABCC9 - ACTN2 - AKAP9 - ANK2 BAG3 CACNA1C - CACNA2D1 - CACNB2 - CALM1 - CALM2 - CALM3 CASQ2 - CAV3 - CDH2 - CTNNA3 DBH - DEPDC5 - DES - DSC2 - DSG2 - DSP EMD FLNC GJA5 - GPD1L HCN4 JUP KCNA1 - KCNA5 - KCND3 - KCNE1 - KCNE2 - KCNE3 - KCNE5 KCNH2 - KCNJ2 - KCNJ5 - KCNJ8 - KCNK3 - KCNQ1 - KCNQ2 KCNQ3 - KCNT1 LDB3 - LMNA MYH6 - MYH7 - MYL4 NKX2-5 - NOS1AP - NPPA - NUP155 PCDH19 - PDLIM3 - PKP2 - PLN - PRKAG2 RANGRF - RBM20 - RYR2 SALL4 - SCN10A - SCN1A - SCN1B - SCN2B - SCN3B - SCN4B SCN5A - SCN8A - SCN9A - SLC2A1 - SLMAP - SNTA1 TBX5 - TECRL - TGFB3 - TMEM43 - TNNI3 - TNNI3K - TNNT2 TRDN - TRPM4 - TTN</p>
<p>Σύνδρομο Brugada 9 Γονίδια</p>	<p>CACNA1C - CACNB2 - CAV3 HCN4 KCNH2 SCN1B - SCN3B - SCN5A TRPM4</p>

<p>Σύνδρομο Μακρού QT (LQT) 16 Γονίδια</p>	<p>AKAP9 - ANK2 - ASCN5A CACNA1C - CALM1 - CALM2 - CALM3 - CAV3 KCNE1 - KCNE2 - KCNH2 - KCNJ2 - KCNJ5 - KCNQ1 NOS1AP - SCN5A TECRL</p>
<p>Σύνδρομο Βραχείας QT (SQT) 5 Γονίδια</p>	<p>CACNA1C -CACNB2 KCNH2 - KCNJ2 - KCNQ1</p>
<p>Κατεχολαμινεργική Πολυμορφική Κοιλιακή Ταχυκαρδία (CPVT) 10 Γονίδια</p>	<p>ANK2 CALM1 - CALM2 - CALM3 - CASQ2 KCNJ2 L/MNA RYR2 TRDN - TECRL</p>
<p>Υπέρταση της πνευμονικής Αρτηρίας 20 Γονίδια</p>	<p>ABCC8 - ACVRL1 - AQP1 BMPR1B - BMPR2 CAV1 EIF2AK4 - ENG GDF2 KCNA5 - KCNK3 NFU1 - NOTCH3 RASA1 SARS2 - SMAD4 - SMAD9 - SOX17 - STRA6 TBX4</p>
<p>Ανωμαλίες Αορτής 50 Γονίδια</p>	<p>ABCC6 - ABL1 - ACTA2 - ADAMTS10 - ADAMTS17 - ADAMTSL4 ALDH18A1 - ATP7A B3GAT3 - BGN CBS - COL1A1 - COL1A2 - COL2A1 - COL3A1 - COL4A5 COL5A1 - COL5A2 EFEEMP2 - ELN ENG ENPP1 FBN1 - FBN2 - FKBP14 - FLNA - FOXE3 GATA5 HCN4 LOX MAT2A - MED12 - MFAP5 - MYH11 - MYLK NOTCH1 PLOD1 - PRKG1 SKI - SLC2A10 - SLC39A13 - SMAD2 - SMAD3 - SMAD4 SMAD6 TGFB2 - TGFB3 - TGFBR1 - TGFBR2 ZNF469</p>
<p>Σύνδρομο Ehlers Danlos 26 Γονίδια</p>	<p>ABCC6 - ALDH18A1 - ATP7A BGN CBS - CHST14 - COL1A1 - COL1A2 - COL2A1 - COL3A1 COL5A1 COL5A2 EFEEMP2 - ELN FBLN5 - FBN1 - FBN2 - FKBP14 - FLNA PLOD1 SLC39A13 - SMAD3 TGFB2 - TGFBR1 - TGFBR2 ZNF469</p>

Η εξέταση πραγματοποιείται σε αίμα (2 φιαλίδια αίματος με EDTA) και ο χρόνος αποτελέσματος είναι 15 εργάσιμες ημέρες.

<p>Σύνδρομο Noonan 20 Γονίδια</p>	<p>A2/ML1 BRAF CBL HRAS KRAS L2TR1 MAP2K1 - MAP2K2 - MRAS NF1 - NRAS PTPN11 RAF1 - RASA1 - RASA2 - RIT1 SHOC2 - SOS1 - SOS2 - SPRED1</p>
<p>Σύνδρομο Marfan 28 Γονίδια</p>	<p>ABL1 - ADAMTS10 - ADAMTS17 - ADAMTSL4 B3GAT3 - BGN CBS - COL1A1 - COL1A2 - COL2A1 - COL3A1 - COL5A1 - COL5A2 EFE/MP2 FBN1 - FBN2 LOX MAT2A - MED12 PLOD1 SKI - SLC2A10 - SMAD3 - SMAD6 TGFB2 - TGFB3 - TGFBR1 - TGFBR2</p>

Αναλύσεις Φαρμακογενετικής

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

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

(10 ΕΡΓΑΣΙΜΕΣ ΗΜΕΡΕΣ)

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

CYP2C9 & VKORC1

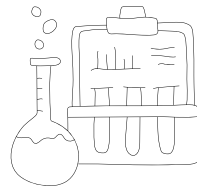
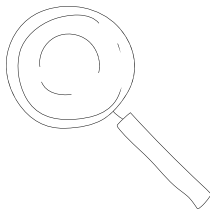
Εξετάζονται προκειμένου να προσδιορισθεί το μεταβολικό μονοπάτι της φαρμακευτικής ουσίας Warfarin, η οποία χορηγείται σε ασθενείς για τον έλεγχο επικίνδυνων θρομβολυτικών καταστάσεων.

Ο γονότυπος CYP2C9 και VKORC1 ενός ασθενούς μπορεί να χρησιμοποιηθεί για τον προσδιορισμό της βέλτιστης αρχικής δόσης βαρφαρίνης.

Το γονίδιο CYP2C9 κωδικοποιεί ένα από τα κύρια ένζυμα που εμπλέκονται στον μεταβολισμό της βαρφαρίνης. Αρκετές παραλλαγές αλληλόμορφων CYP2C9 σχετίζονται με μειωμένη ενζυμική δραστηριότητα και χαμηλότερα ποσοστά κάθαρσης της βαρφαρίνης.

Σύμφωνα με τις κατευθυντήριες οδηγίες του FDA:

- » Είναι απαραίτητη η μειωμένη δόση βαρφαρίνης σε ασθενείς με γενετικούς πολυμορφισμούς στο CYP2C9 και/ή στη VKORC1 που έχουν σαν αποτέλεσμα την περιορισμένη δράση.
- » Η διενέργεια φαρμακογενετικών διαγνωστικών εξετάσεων στα CYP2C9 και VKORC1 στην αρχή της θεραπείας με βαρφαρίνη θα μπορούσε να μειώσει τα περιστατικά επικίνδυνων παρενεργειών και να βελτιώσει την επίτευξη της σταθερότητας του INR
- » Επαναπροσδιορισμός του εσώκλειστου φυλλαδίου της βαρφαρίνης ώστε να περιλαμβάνει πληροφορίες για τις φαρμακογενετικές εξετάσεις.



CYP2C9 & CYP2C19 & ABCB1

Παρά το καθαρό κλινικό όφελος που επιτυγχάνεται με τη χορήγηση κλοπιδογρέλης σε καρδιαγγειακούς ασθενείς, ένας σημαντικός αριθμός ασθενών εξακολουθεί να παρουσιάζει καρδιαγγειακά συμβάντα με τη θρόμβωση του stent ή των μοσχευμάτων μετά από αορτοστεφανιαία παράκαμψη (by-pass).

Αυτό εν μέρει αποδίδεται στο γεγονός ότι σε μερικούς ασθενείς η επαγόμενη από την κλοπιδογρέλη αντιαιμοπεταλιακή δράση μπορεί να είναι ελαττωμένη.

Η κλοπιδογρέλη είναι φαρμακευτική ουσία με αντιθρομβωτική δράση. Χορηγείται σε ανενεργή μορφή και μετατρέπεται σε ενεργή ουσία μετά από μεταβολισμό από τα ένζυμα CYPs σε δύο οξειδωτικά στάδια και κυρίως από τις CYP2C9 και CYP2C19 ισομορφές.

Μεταξύ των γενετικών παραγόντων, οι γονιδιακοί πολυμορφισμοί του CYP2C9, CYP2C19 και του ABCB1 επηρεάζουν σημαντικά τις φαρμακοκινητικές και φαρμακοδυναμικές ιδιότητες της κλοπιδογρέλης.

Πολυμορφισμοί στα γονίδια CYPs που προκαλούν μειωμένη ενεργότητα του ενζύμου επιφέρουν χαμηλότερα επίπεδα του ενεργού μεταβολίτη της κλοπιδογρέλης στο πλάσμα και μικρότερη αναστολή των αιμοπεταλίων.

Συνεπώς, υπάρχει μεγαλύτερος κίνδυνος ενός νέου θρομβωτικού επεισοδίου μετά από ένα οξύ στεφανιαίο επεισόδιο (Acute Coronary Syndrome-ACS) ή μια διαδερμική παρέμβαση των στεφανιαίων (Percutaneous Coronary Intervention-PCI). Επιπλέον, ο πολυμορφισμός C3435T στο γονίδιο ABCB1, έχει συσχετιστεί με μειωμένη απορρόφηση του φαρμάκου από το έντερο μειώνοντας την αντιαιμοπεταλική του δράση.

Αντιθέτως, σε άτομα με το αλληλόμορφο CYP2C19*17, το οποίο σχετίζεται με αυξημένη ενζυμική δραστηριότητα, η κλοπιδογρέλη παρουσιάζει ενισχυμένη προστατευτική δράση ενάντια στο σχηματισμό θρομβώσεων αλλά και αυξημένη αναστολή του P2Y12, άρα αυξημένο αιμορραγικό κίνδυνο.

Επομένως είναι σημαντικό να γνωρίζουμε τη δυνατότητα μεταβολής της κλοπιδογρέλης του κάθε ασθενούς, αλλά και την κατάλληλη δοσολογία για να είναι όσο το δυνατόν πιο αποτελεσματική η διαχείριση.

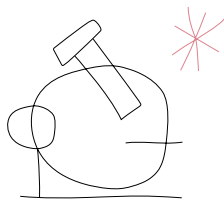
Αναλύσεις προδιάθεσης Θρομβοφιλίας

Γονιδιακή Ανάλυση Προδιάθεσης για Θρομβοφιλία & Καρδιαγγειακές Νόσους

ΓΟΝΙΔΙΟ	ΜΕΤΑΛΛΑΓΗ/ ΠΟΛΥΜΟΡΦΙΣΜΟΣ	ΦΑΙΝΟΤΥΠΟΣ
Παράγοντας πήξης αίματος V	G1691A ή R508Q (Leiden)	Οδηγεί σε ενεργοποιημένη πρωτεΐνη C, ανικνεύεται 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.
Αναγωγή 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.

(10 ΕΡΓΑΣΙΜΕΣ ΗΜΕΡΕΣ)

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



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, ανικνεύεται 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
B – 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
Αναγωγή 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 B (ApoB)	R3500Q	Επικρατής αλλά σπάνια γενετική ανωμαλία που προκαλεί υπερχοληστερολεμία και αυξημένο κίνδυνο για αρτηριοσκλήρωση.
Απολιποπρωτεΐνη E (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



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

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

