


# MyWES<sup>®</sup> (WES) & iGenome<sup>®</sup> (WGS) μέσω NGS



## Πλήρης ανάλυση ολόκληρου του γονιδιώματος σε 5 εβδομάδες

Αλληλούχισις Επόμενης Γενιάς  
για την Διάγνωση  
Κληρονομούμενων Νοσημάτων



**GeneKor**

Committed to Biotechnological Innovation

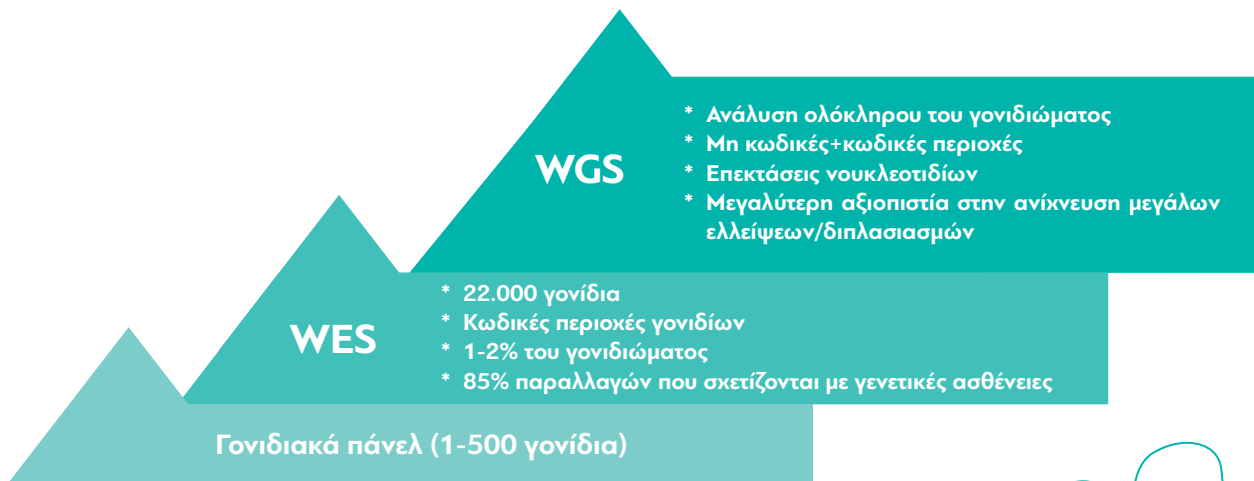
# Γενετικές αναλύσεις και κλινική χρησιμότητα

## MyWES<sup>®</sup> – Whole Exome Sequencing (WES)

- Πυρηνικό/Μιτοχονδριακό DNA
- Πλήρης αλληλούχιση των κωδικών περιοχών του γονιδιώματος (εξώνια) - 22.000 γονίδια
- 85% των παθογόνων παραλλαγών που ευθύνονται για γενετικές ασθένειες εντοπίζονται στις κωδικές περιοχές
- Κλινική χρησιμότητα - Βάσεις δεδομένων και Κατευθυντήριες οδηγίες

## iGenome<sup>®</sup> – Whole Genome Sequencing (WGS)

- Πυρηνικό/Μιτοχονδριακό DNA
- Πλήρης αλληλούχιση/ομοιόμορφη κάλυψη ολόκληρου του γονιδιώματος
- Υψηλότερη ευαισθησία ανίχνευσης μεγάλων δομικών αλλαγών/επεκτάσεων νουκλεοτιδίων
- Δυνατότητα μελλοντικής επαναμόρφωσης



Χαρακτηριστικά εξέτασης	MyWES®	iGenome®
Τύποι παραλλαγών	<ul style="list-style-type: none"> <li>- SNVs/indels/CNVs στις κωδικές περιοχές και όρια κωδικών - μη κωδικών περιοχών</li> <li>- μιτοχονδριακό γονιδίωμα</li> </ul>	<b>ΟΛΟΚΛΗΡΟ ΓΟΝΙΔΙΩΜΑ</b> <ul style="list-style-type: none"> <li>- SNVs/indels/CNVs στις κωδικές περιοχές και μη κωδικές περιοχές</li> <li>- μιτοχονδριακό γονιδίωμα</li> <li>- επεκτάσεις νουκλεοτιδίων</li> </ul>
Βάθος ανάλυσης	>100X	30-40X
Χρόνος αποτελέσματος	20 εργάσιμες ημέρες	25 εργάσιμες ημέρες
Δυνατότητα μελλοντικής επανάλυσης	✓	✓
Δευτερογενή ευρήματα 84 κλινικά σημαντικά γονίδια ACMG SF v3.3 list με βάση τις διεθνείς οδηγίες	✓	✓

## Σε ποιες περιπτώσεις επιλέγουμε iGenome® (WGS)?



- Πολύπλοκος φαινότυπος π.χ. Συνδρομική κλινική εικόνα
- Διαφοροδιάγνωση - Μη καθορισμένη κλινική διάγνωση
- Προηγούμενη γενετική εξέταση (πάνελ γονιδίων) χωρίς θετικό αποτέλεσμα, αλλά παραμένει υποψία γενετικού υπόβαθρου

Η χρήση των γενετικών ελέγχων συμβάλλει στην επιβεβαίωση της διάγνωσης και τη βελτιστοποίηση της θεραπευτικής προσέγγισης σε τομείς όπως:

- Νευρολογία (Cerebrum DX® WES ► νευροαναπτυξιακές διαταραχές, επιληψία, νευροεκφυλιστικές παθήσεις, κ.α.)
- Καρδιολογία (Cordis DX® WES ► μυοκαρδιοπάθειες, αρρυθμογόνα σύνδρομα, αορτοπάθειες)
- Παθήσεις με υποψία γενετικού υποκείμενου υπόβαθρου (ενδοκρινολογικά, μεταβολικά, παιδιατρικά, σπάνια νοσήματα κ.α.)
- Έλεγχος φορέας κληρονομικών νοσημάτων - ΟΙΚΟGENE®
- Έλεγχος ασυμπτωματικού πληθυσμού για προσδιορισμό ρίσκου γενετικής προδιάθεσης
- Φαρμακογονιδιωματικές αναλύσεις

# Η κλινική χρησιμότητα της χρήσης γονεϊκών δειγμάτων στην ανάλυση WGS-Trio analysis

Η διαγνωστική αξία είναι μεγαλύτερη, ακριβέστερη και ταχύτερη στις αναλύσεις Trio, όπου διενεργείται παράλληλα η αλληλούχισι των γονεϊκών δειγμάτων με του εξεταζόμενου παιδιού.

## Γιατί να κάνω τον έλεγχο στην Genekor;

Η Genekor διαθέτει το μοναδικό εργαστήριο στην Ελλάδα με την τεχνολογική υποδομή και την τεχνογνωσία για τη διεξαγωγή αναλύσεων Whole Genome Sequencing.

Προηγμένη τεχνολογία αλληλούχισις επόμενης γενιάς (NGS) MGI DNBSEQ T7

- Ταχύτητα – Έκθεση αποτελεσμάτων από ανάλυση ολόκληρου του γονιδιώματος σε 5 εβδομάδες!
- Βάθος ανάλυσης
- Αξιοπιστία
- Κλινικοί εργαστηριακοί γενετιστές με πολυετή εμπειρία για την επεξήγηση των αποτελεσμάτων

Πριν την έναρξη της εξέτασης παρέχεται γενετική συμβουλευτική για την ακριβέστερη διερεύνηση του κλινικού φαινοτύπου και το είδος της ανάλυσης που ενδείκνυται να χρησιμοποιηθεί.

Για περισσότερες πληροφορίες μπορείτε να επικοινωνήσετε με την επιστημονική ομάδα της Genekor στο 210 60321388

Υπεύθυνη Τμήματος Κληρονομούμενων Παθήσεων: Δρ. Δήμητρα Μπουζαρέλου

### Διαπιστεύσεις & Πιστοποιήσεις



**Κλινική Αξιοπιστία:**  
Διαπιστευμένο  
Εργαστήριο από το CAP  
(College of American  
Pathologists).



**Ασφάλεια Δεδομένων:**  
Πιστοποίηση κατά ISO/IEC  
27001:2022 για τη  
Διαχείριση Ασφάλειας  
Πληροφοριών.



**Διαχείριση Ποιότητας:**  
Πιστοποιημένο Σύστημα  
Διαχείρισης Ποιότητας  
κατά ISO 9001:2015.



**Αξιοπιστία Μεθόδου:**  
Η εξέταση MyWES® εκτελείται με  
χρήση CE-IVD αντιδραστηρίων και  
λογισμικών ανάλυσης και  
κατηγοριοποίησης των δεδομένων,  
σύμφωνα με τον Κανονισμό IVDR.

## Genekor Medical S.A.

52, Spaton Ave. | 15344 Gerakas Greece |  
Tel. +302106032138 |  
Fax. +302106032148 |  
info@genekor.com | genekor.com

