

A szív- és érrendszeri megbetegedéseket a vezető halálokok között tartják számon, évente több mint 20 millió ember veszíti életét világszerte ennek következtében.

A genetikai diagnosztika nagyban segítheti az örökletes kardiovaszkuláris betegségek diagnosztikáját, illetve a kialakulási kockázatának a lehetőségét, így szükség esetén preventív kezelések ajánlásával segítve az érintetteket.

Az örökletes kardiovaszkuláris megbetegedések között a leggyakoribbak a szívizom strukturális változásaival járó kardiomiopátiák és szívritmuszavarok. Ezen betegségekben szerepet játszó variánsok/mutációk többsége autoszómális domináns öröklődést mutat és megnövelhetik a hirtelen szívhalál bekövetkezésének kockázatát.

Kardiovaszkuláris betegségek genetikai szűrésének köszönhetően lehetőség nyílik:

- a megfelelő diagnózis felállítására, vagy megerősítésére,
- további kapcsolódó tünetek kialakulási lehetőségének megbeszélésére,
- életmódbeli változtatások elősegítésére,
- a személyre szabottabb tünetkezelésre,
- a családtagok tájékoztatására a betegséghez kapcsolódó kockázati tényezőkről,
- családtervezésre.

## PANELEK

### Kardiomiopátia

Kardiomiopátia - teljes panel (202 gén)

RENDELÉS

GÉNEK LISTÁJA



### Hipertrofás kardiomiopátia

Hipertrofás kardiomiopátia (125 gén)

RENDELÉS

GÉNEK LISTÁJA



### Szívritmuszavar

Pitvarfibrilláció, kamrai tachycardia, Brugada-szindróma (89 gén)

RENDELÉS

GÉNEK LISTÁJA



### Hosszú QT szindróma

Rövid QT - Hosszú QT szindróma (45 gén)

RENDELÉS

GÉNEK LISTÁJA



### Aritmogén kardiomiopátia

Aritmogén jobb kamrai kardiomiopátia (24 gén)

RENDELÉS

GÉNEK LISTÁJA



### Egyedi panel

Az Ön által választott génekből

RENDELÉS



### Dilatatív kardiomiopátia

Dilatatív kardiomiopátia (144 gén)

RENDELÉS

GÉNEK LISTÁJA



### Nem kompaktiós kardiomiopátia

Bal kamrai nem kompaktiós kardiomiopátia (42 gén)

RENDELÉS

GÉNEK LISTÁJA



A kardiomiopátia egy olyan állapot, amelyben a szívizom megvastagodik, kimerül, vagy más módon károsodik és nem képes megfelelően pumpálni a vért a test többi részébe. Ezen betegségek bármely korosztályt érinthetik és szívelégtelenséghez, vagy akár hirtelen szívhalálhoz is vezethetnek. A kardiomiopátiák típusait gyakran genetikai tényezők okozzák.

## PANEL JELLEMZŐI

**TARTALMAZZA AZ ÖSSZES ISMERT GÉNT:** A panel 202 olyan gént vizsgál, amelyek összefüggésbe hozhatók a kardiomiopátiával. Ezek a gének felelősek lehetnek a szív szerkezetének, funkciójának, és anyagcseréjének megváltozásáért.

**GENETIKAI VARIÁCIÓK AZONOSÍTÁSA:** A vizsgálat célja azoknak a specifikus mutációknak a felfedezése, amelyek megnövelt kockázattal járnak a kardiomiopátia kialakulásához.

**DIAGNÓZIS ÉS KEZELÉS:** Az eredmények segíthetnek a kardiomiopátia korai felismerésében és a megfelelő kezelési stratégia kialakításában.

**CSALÁDI KOCKÁZATÉRTÉKELÉS:** Ha egy személy a kardiomiopátiára hajlamossító gén variánsát hordozza, fontos lehet a családtagjainak szűrése is, mivel ők is magasabb kockázattal rendelkezhetnek a betegség kialakulására.

**TOVÁBBI KUTATÁSI LEHETŐSÉGEK:** A teljes panel lehetővé teszi az ismeretlen mutációk azonosítását és az új genetikai összefüggések kutatását.

## GÉNEK LISTÁJA

ABCC6, ABCC9, ACAD9, ACADVL, ACTA1, ACTC1, ACTN2, AGL, ALMS1, ALPK3, ANK2, ANKRD1, APOA1, ATAD3A, ATP5E, BAG3, BRAF, CACNA1C, CALR3, CASQ2, CASZ1, CAV3, CAVIN4, CBL, CDH2, CHKB, CHRM2, COA5, COX15, CPT2, CRYAB, CTNNA3, CSRP3, DES, DMD, DNAJC19, DOLK, DPM3, DSC2, DSG2, DSP, DTNA, DYSF, EEF1A2, ELAC2, EMD, EPG5, ETFA, ETFB, ETFDH, EYA, FBXL4, FBXO32, FHL1, FHOD3, FKRP, FKTN, FLII, FLNC, FOXD4, FOXRED1, FXN, GAA, GATA4, GATA6, GATAD1, GATC, GBE1, GLA, GLBI, GSK3B, GUSB, GYG1, HAND1, HCN4, HRAS, ILK, JPH2, JUP, KCNQ1, KLF10, KLHL24, KRAS, LAMP2, LDB3, LEMD2, LMNA, LMOD2, LRRC10, LZTR1, MAP2K1, MAP2K2, MIB1, MIPEP, MLYCD, MRPL3, MT-ATP6, MT-ATP8, MT-CO1, MT-CO2, MT-CO3, MT-CYB, MT-

ND1, MT-ND2, MT-ND3, MT-ND4, MT-ND4L, MT-ND5, MT-ND6, MTO1, MT-RNR1, MT-RNR2, MT-TA, MT-TC, MT-TD, MT-TE, MT-TF, MT-TG, MT-TH, MT-TI, MT-TK, MT-TLI, MT-TL2, MT-TM, MT-TN, MT-TP, MT-TQ, MT-TR, MT-TS1, MT-TS2, MT-TT, MT-TV, MT-TW, MT-TY, MYBPC3, MYBPHL, MYH6, MYH7, MYL2, MYL3, MYL4, MYLK2, MYLK3, MYO6, MYO11, MYO22, MYPN, NDUFAF2, NEXN, NKX2-5, NRAP, NRAS, PCCA, PCCB, PDLIM3, PKP2, PLEKHM2, PLN, PPCS, PRDM16, PRKAG2, PTPN11, QRSL1, RAF1, RBCK1, RBM20, RHBDF1, RITI, RMND1, RPL3L, RYR2, SCN5A, SCO2, SDHA, SGCD, SHOC2, SLC22A5, SLC25A3, SLC25A4, SLC6A6, SOS1, SPEG, TAB2, TAZ, TBX20, TBX5, TCAP, TGFB3, TMEM43, TMEM70, TNNC1, TNNI3, TNNI3K, TNNT2, TORIAIP1, TPM1, TRIM63, TSFM, TTN, TTR, VCL, VPS13A

[mysample.hu](https://mysample.hu)

**Egyszerű rendelési  
és mintafelügyelő platform  
a klinikusok számára**

RENDELJ ITT



A QT-szindróma egy elektrokardiográfiás (EKG) eltérés, mely jelzi a szív elektromos aktivitásának zavarát. Az EKG a szív elektromos aktivitását rögzíti és különböző szakaszokra oszlik, melyek a szívizomsejtek különböző elektromos eseményeit tükrözik. A QT-intervallum az EKG Q-hullámának kezdetétől az T-hullám végéig tartó időszakot jelöli, ami a szívizomsejtek újratöltődési idejét tükrözi. A QT-szindrómáknak két fő típusa van: a hosszú QT-szindróma (Long QT Syndrome - LQTS) és a rövid QT-szindróma (Short QT Syndrome - SQTS).

### HOSSZÚ QT-SZINDRÓMA (LQTS):

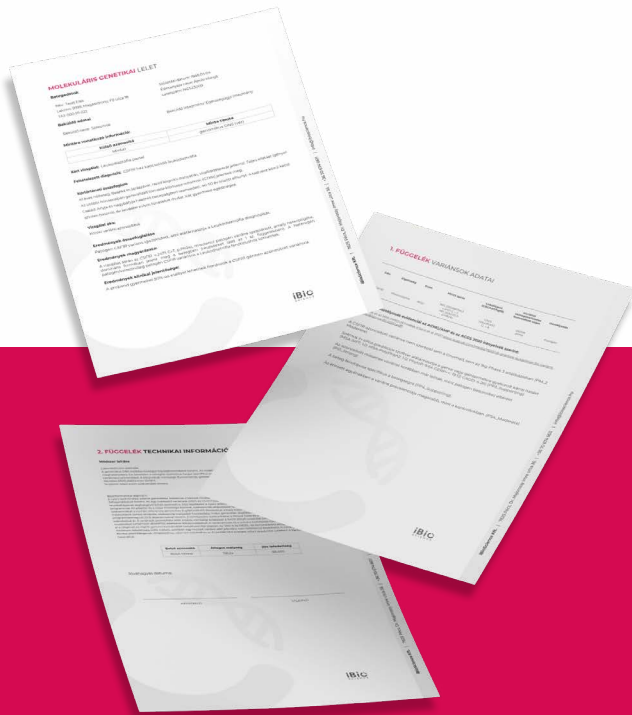
A LQTS-ban az EKG QT-intervalluma meghosszabbodik. Ez növeli a veszélyes kamrai ritmuszavarok, például a torsade de pointes kialakulásának kockázatát, ami eszméletvesztéshez vagy akár hirtelen szívhalálhoz vezethet.

### RÖVID QT-SZINDRÓMA (SQTS):

Az SQTS-ban az EKG QT-intervalluma rövidül. Ez növeli a hirtelen szívhalál kockázatát, különösen fiatal, egészséges embereknél.

### KIVÁLTÓ OKOK:

A betegség kialakulásához általában genetikai mutációk vezetnek, de LQTS esetében egyes gyógyszerek és elektrolit-egyensúlyhiányok is kiválthatják.



### GÉNEK LISTÁJA

ABCC9, AKAP9, ALG10, ALG10B, ANK2, CACNA1C, CACNA1B, CACNA1D, CACNA2D1, CACNB2, CALM1, CALM2, CALM3, CAV3, DLG1, HCN4, KCND3, KCNE1, KCNE2, KCNE3, KCNH2, KCNJ2, KCNJ5, KCNQ1, LRP5, NOS1AP, PKP2, RANGRF, RYR2, SCN1B, SCN2B, SCN3B, SCN4B, SCN10A, SCN5A, , SCN4B, SCN5A, SLC22A5, SLC4A3, SLC12A3, SLMAP, SNTA1,TECRL, TRDN, TRPM4

[mysample.hu](https://mysample.hu)

**Egyszerű rendelési  
és mintafelügyelő platform  
a klinikusok számára**

RENDELJ ITT



A dilatatív kardiomiopátia (Dilated Cardiomyopathy - DCM) a szívizom gyengüléséhez és tágulásához vezet. Ebben az állapotban a szív bal és/vagy jobb kamrája megnagyobbodik és elvékonyodik, ami csökkenti a szív pumpáló funkcióját és hatékonyságát.

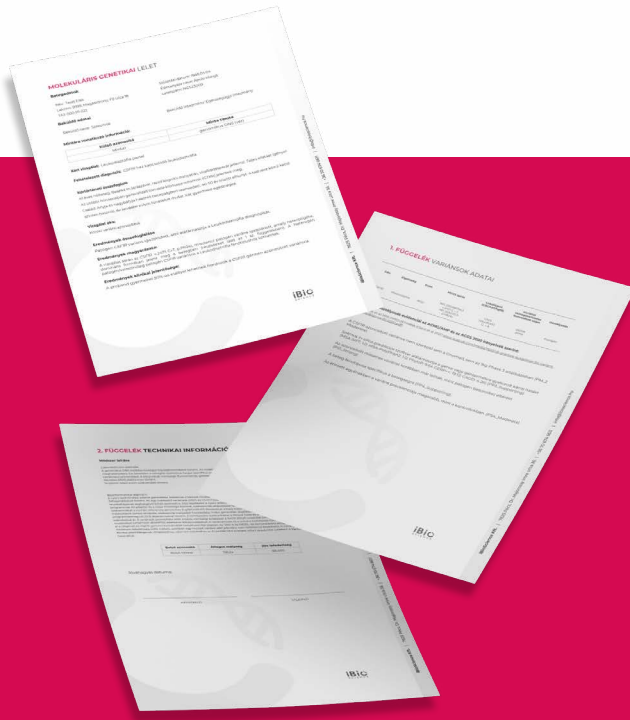
### KIVÁLTÓ OKOK:

Bár sok DCM oka ismeretlen, a betegség kialakulásához vezethetnek genetikai mutációk, vírusfertőzések, alkohol, toxikus vegyületek, gyógyszerek és autoimmun folyamatok is.

### TÜNETEK ÉS KÖVETKEZMÉNYEK:

Fáradtság, légszomj, lábdagadás, mellkasi fájdalom, és ritmuszavarok.

A dilatatív kardiomiopátia az egyik leggyakoribb oka a szívelégtelenségnek, hirtelen szívhalálnak és a szívtültetésnek. Becsült előfordulása akár 1:250 is lehet.



### GÉNEK LISTÁJA

ABCC6, ABCC9, ACADVL, ACTA1, ACTC1, ACTN2, ALMS1, ALPK3, ANK2, ANKRD1, APOA1, BAG3, CASZ1, CDH2, CHKB, CHRM2, CRYAB, CSRP3, CPT2, DES, DMD, DNAJC19, DOLK, DPM3, DSC2, DSG2, DSP, DYSF, EEF1A2, EMD, EPG5, ETFA, ETFB, ETFDH, EYA, FBXO32, FHOD3, FKRP, FKTN, FLII, FLNC, FOXD4, GATAD1, GATA4, GATA6, GATC, GBE1, GLB1, GSK3B, HAND1, HCN4, ILK, JPH2, JUP, KLHL24, LAMP2, LDB3, LEMD2, LMNA, LMOD2, LRRC10, MLYCD, MT-ATP6, MT-ATP8, MT-CO1, MT-CO2, MT-CO3, MT-CYB, MT-ND1, MT-ND2, MT-ND3, MT-ND4, MT-ND4L, MT-ND5, MT-ND6, MT-RNR1, MT-RNR2, MT-TA, MT-TC, MT-TD, MT-TE, MT-TF, MT-TG, MT-TH, MT-TI, MT-TK, MT-TL1, MT-TL2, MT-TM, MT-TN, MT-TP, MT-TQ, MT-TR, MT-TS1, MT-TS2, MT-TT, MT-TV, MT-TW, MT-TY, MYBPC3, MYBPHL, MYH6, MYH7, MYL4, MYLK3, MYPN, NEXN, NKX2-5, NRAP, PCCA, PCCB, PKP2, PLEKHM2, PLN, PPCS, PRDM16, QRS1, RAF1, RBCK1, RBM20, RHBDF1, RMND1, RPL3L, RYR2, SCN5A, SGCD, SLC6A6, SLC22A5, SPEG, TAB2, TAZ, TBX20, TBX5, TCAP, TMEM43, TNNC1, TNNI3, TNNI3K, TNNT2, TORIAIP1, TPM1, TTN, TTR, VCL, VPS13A

[mysample.hu](https://mysample.hu)

**Egyszerű rendelési  
és mintafelügyelő platform  
a klinikusok számára**

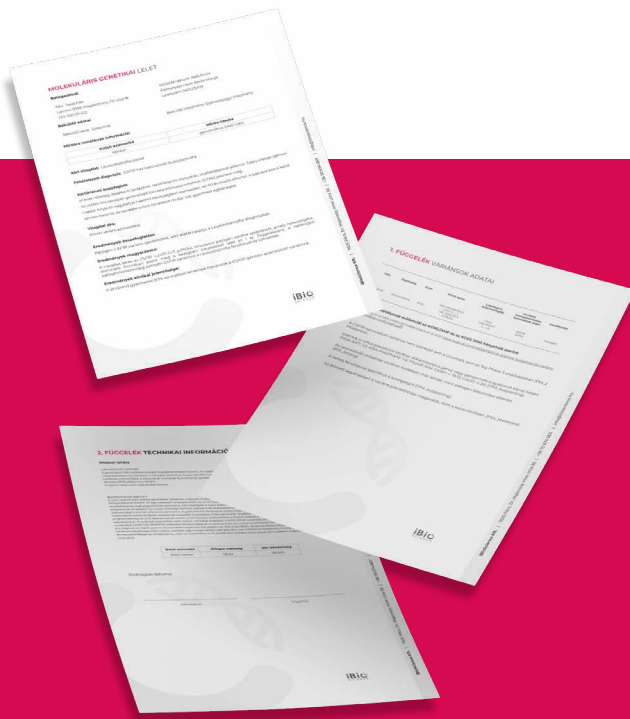
RENDELJ ITT



A hipertrófiás kardiomiopátia (Hyperthrophic Cardiomyopathy - HCM) egy genetikai eredetű szívbetegség, amelyre a szívizom megvastagodása jellemző, különösen az intraventrális septumban (a két kamra közötti falban) következik be. Ez a megvastagodás akadályozhatja a szív normális működését, különösen a vér kiáramlását a bal kamrából.

### KIVÁLTÓ OKOK:

A betegség kialakulásához általában domináns autoszómális öröklődést mutató genetikai mutációk vezetnek.



### GÉNEK LISTÁJA

ABCC9, ACAD9, ACADVL, ACTA1, ACTC1, ACTN2, AGL, ALPK3, ANKRD1, APOA1, ATAD3A, ATP5E, BAG3, BRAF, CACNA1C, CALR3, CASQ2, CAV3, CBL, COA5, COX15, CPT2, CRYAB, CSRP3, DES, ELAC2, EPG5, FBXL4, FHLL1, FHOD3, FLNC, FOXRED1, FXN, GAA, GLA, GLB1, GSK3B, GUSB, GYG1, HRAS, JPH2, KCNQ1, KLF10, KLHL24, KRAS, LAMP2, LDB3, LMNA, LZTR1, MAP2K1, MAP2K2, MIPEP, MRPL3, MT-ATP6, MT-ATP8, MT-CO1, MT-CO2, MT-CO3, MT-CYB, MT-ND1, MT-ND2, MT-ND3, MT-ND4, MT-ND4L, MT-ND5, MT-ND6, MT-RNR1, MT-RNR2, MT-TA, MT-TC, MT-TD, MT-TE, MT-TF, MT-TG, MT-TH, MT-TI, MT-TK, MT-TLI, MT-TL2, MT-TM, MT-TN, MT-TP, MT-TQ, MT-TR, MT-TS1, MT-TS2, MT-TT, MT-TV, MT-TW, MT-TY, MTO1, MYBPC3, MYH6, MYH7, MYL2, MYL3, MYLK2, MYO6, MYOM1, MYOZ2, MYPN, NDUFAF2, NEXN, NRAS, PDLIM3, PLN, PRKAG2, PTPN11, RAF1, RIT1, SCO2, SHOC2, SLC25A3, SLC25A4, SOS1, TCAP, TMEM70, TNNC1, TNNI3, TNNT2, TPM1, TRIM63, TSFM, TTN, TTR, VCL

[mysample.hu](https://mysample.hu)

**Egyszerű rendelési  
és mintafelügyelő platform  
a klinikusok számára**

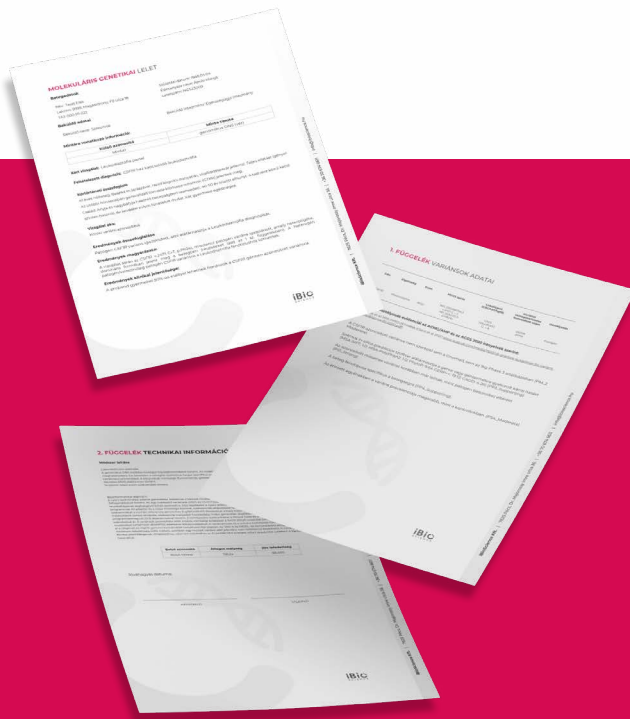
RENDELJ ITT



Az aritmogén jobb kamrai kardiomiopátia (Arrhythmogenic Right Ventricular Cardiomyopathy - ARVC) egy genetikai eredetű szívbetegség, amely elsősorban a szív jobb kamráját érinti. Ebben az állapotban a szívizomsejteket a jobb kamra falában kötőszövet és zsírszövet váltja fel, ami a szív elektromos instabilitásához vezet, mely elektrokardiográfia (EKG) során jellegzetes hullámokat mutat.

### KIVÁLTÓ OKOK:

A betegség kialakulásához általában domináns autoszómális öröklődést mutató genetikai mutációk vezetnek.



### GÉNEK LISTÁJA

ANK2, BAG3, CAVIN4, CDH2, CTNNA3, DES, DSC2, DSG2, DSP, FLNC, JUP, LDB3, LEMD2, LMNA, MYH7, NKX2-5, PKP2, PLN, RBM20, RYR2, SCN5A, TGFB3, TMEM43, TTN

[mysample.hu](https://mysample.hu)

**Egyszerű rendelési  
és mintafigyelő platform  
a klinikusok számára**

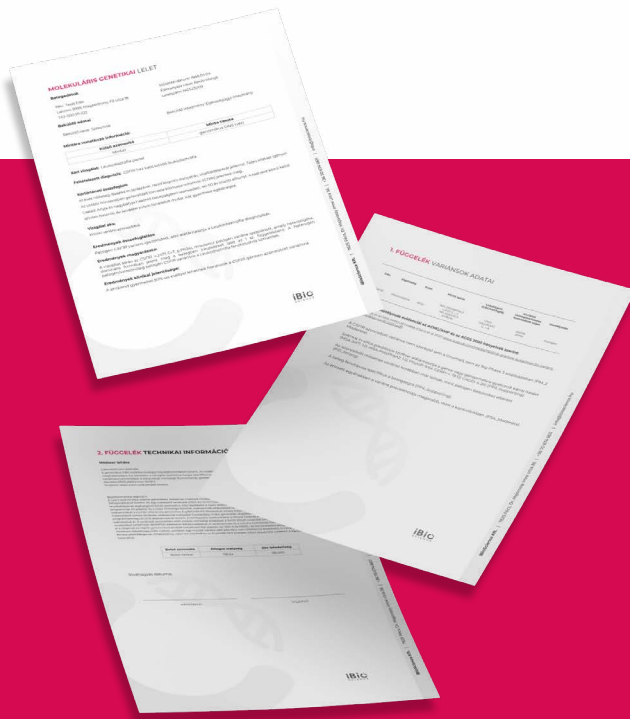
RENDELJ ITT



A bal kamrai nem kompaktiós kardiomiopátia (Left Ventricular Non-compaction Cardiomyopathy – LVNC) egy ritka szívbetegség, amelyre a szív bal kamrai izomzatának rendellenes szerkezete jellemző. A bal kamra izomzata túlzottan trabekulált, vagyis az izomrostok között mély bemélyedések találhatóak, és a szív belső falánál a kompakt és a nem kompakt réteg közötti határ meghatározott.

## KIVÁLTÓ OKOK:

A betegség kialakulásához általában domináns autoszómális öröklődést mutató genetikai mutációk vezetnek, de összefüggésbe hozható más szívbetegségekkel is.



## GÉNEK LISTÁJA

ABCC9, ACTC1, BAG3, CASQ2, CTNNA3, DES, DMD, DNAJC19, DSC2, DSG2, DSP, DTNA, EMD, FBXO32, FLNC, HCN4, JPH2, JUP, LAMP2, LDB3, LMNA, MIB1, MIPEP, MYBPC3, MYH6, MYH7, PKP2, PLEKHM2, PLN, PRDM16, RAF1, RBM20, RYR2, SCN5A, SDHA, TAZ, TCAP, TNNI3, TNNT2, TPM1, TTN, VCL

[mysample.hu](https://mysample.hu)

**Egyszerű rendelési  
és mintafigyelő platform  
a klinikusok számára**

RENDELJ ITT



# ÖRÖKLETES / KARDIOLÓGIA

## SZÍVRITMUSZAVAR (pitvarfibrilláció, kamrai tachycardia, Brugada-szindróma) (89 gén)

A szívritmuszavar olyan állapot, amelyben a szív elektromos aktivitása rendellenessé válik, ami a szívritmus megváltozásához vezet. Számos különböző típusú ritmuszavar létezik, amelyek a szív különböző részein jelentkeznek és különböző okokból alakulnak ki. Habár EKG és szívultrahang segítségével jól észlelhetőek, ugyanakkor a betegség pontos diagnosztizálásához és megfelelő kezeléséhez sokszor genetikai vizsgálatok szükségesek.

### PITVARFIBRILLÁCIÓ:

A szívritmuszavarok leggyakoribb formája. A pitvarfibrillációt a pitvarok koordinálatlan elektromos aktivitása jellemzi, emiatt a szívverés gyors és szabálytalan lesz.

### KAMRAI TACHYCARDIA:

A szív kamráinak gyors és rendellenes ritmusban történő összehúzódása.

### BRUGADA- SZINDRÓMA:

A szív ioncsatornáinak (leginkább nátrium és kálium csatornák) kóros működése jellemzi. A hirtelen szívhalál leggyakoribb kiváltó oka.

### KIVÁLTÓ OKOK:

Ezen betegségek legtöbb formája domináns autoszómális öröklődési mintát követ, változó expresszióval.



### GÉNEK LISTÁJA

ABCC9, ABCB4, AKAP9, ALG10, ALG10B, ANK2, BAG3, CACNA1C, CACNA1D, CACNA2D1, CACNA2D4, CACNB2, CALM1, CALM2, CALM3, CAV3, CASQ2, CDH2, CTNNA3, DBH, DES, DLG1, DSC2, DSG2, DSP, FLNC, GATA6, GJA1, GJA5, GNB5, GPD1L, HADHA, HCN1, HCN4, JUP, KCNA5, KCND3, KCNE1, KCNE2, KCNE3, KCNE4, KCNE5, KCNH2, KCNJ5, KCNJ2, KCNJ8, KCNQ1, LDB3, LEMD2, LMNA, LRP5, MYH6, MYH7, NPPA, NKX2-5, NOS1AP, NUP155, PLN, PKP2, PPA2, PRKAG2, RANGRF, RBM20, RYR2, SALL4, SCN1B, SCN2B, SCN3B, SCN4B, SCN5A, SCN10A, SCNN1B, SCNN1G, SLC12A3, SLC22A5, SLC4A3, SLMAP, SNTA1, TANGO2, TECRL, TBX5, TGFB3, TMEM43, TNNI3, TNNI3K, TNNT2, TRDN, TRPM4, TTN

[mysample.hu](https://mysample.hu)

**Egyszerű rendelési  
és mintafelügyelő platform  
a klinikusok számára**

RENDELJ ITT



## HOGYAN TÖRTÉNIK?

Vizsgálataink újgenerációs szekvenálási módszerrel történnek. A klinikai genetikai szaktanácsadás és mintavétel után, a laboratóriumunkba küldött mintákat molekuláris genetikai szakembereink, klinikai genetikusaink és bioinformatikus kollégáink elemzik. Eredményközlőnk tartalmazza a klinikailag releváns variánsokat és az elérhető terápiás irányokat.



### VIZSGÁLAT MEGRENDELÉSE

A rendelés a [mysample.hu](http://mysample.hu) oldalon keresztül történik. A beküldő orvos vagy klinikai genetikus a sikeres regisztrációt követően kiválasztja a kért vizsgálatot, kitölti a betegbeleegyező dokumentumot, kinyomtatja a mintabeküldő űrlapot.

### MINTA KÜLDÉSE A LABORATÓRIUMBA

A levett minta küldése a mintabeküldő űrlappal együtt az iBioScience Kft. laboratóriumába. Szükség esetén ehhez mintavételi dobozt/kitet biztosítunk.

### MINTAFELDOLGOZÁS, SZEKVENÁLÁS, VARIÁNSOK AZONOSÍTÁSA

A nukleinsav izolálása és a minőség ellenőrzése a minta laborba érkezése után. A megfelelő minták előkészítése a szekvenálási folyamatokhoz, a könyvtárak szekvenálása a megfelelő újgenerációs szekvenálási platformon. A szekvenálási adatok bioinformatikai elemzése és a variánsok azonosítása.

### KLINIKAI INTERPRETÁCIÓ ÉS VALIDÁLÁS

Az azonosított variánsok osztályozása nemzetközi irányelvek szerint. Az adott variáns kiértékelése során az eltérés súlyossági szintjének meghatározása. A variáns kapcsolatának vizsgálata a betegség fenotípusával, gyakoriságának figyelembevétele a populációs adatbázisok alapján, klinikai jelentőségének feltárása a szakirodalom és tudományos publikációk segítségével.

### EREDMÉNYKÖZLÉS

Egy magasan képzett multidiszciplináris csapat véglegesíti a vizsgálati eredményeket összefoglaló riportot, mely tartalmazza a klinikailag releváns variánsokat és legfontosabb genomi paramétereiket. Az eredményközlő lehetőség szerint tartalmazza az elérhető terápiás irányokat.



## 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](mailto:info@ibioscience.hu)

### ÁTFUTÁSI IDŐ:

Mintaérkezéstől számított 1-3 héten belül.

### MINTA KÖVETELMÉNYEK:

Legalább 1500 ng izolált DNS minta (legalább 30 ng/ul minimum 50 ul térfogatban)

VAGY

Legalább 1 ml teljes vér EDTA-s csőben

*Mintavételi dobozt igény esetén biztosítunk, amely tartalmazza a mintavételhez szükséges eszközöket és a minta küldéssel kapcsolatos információkat. További kérdések esetén forduljon hozzánk bizalommal.*