

GENETIKAI VIZSGÁLATOK – TÁJÉKOZTATÓ

Laktóz-intolerancia (LCT 13910C/T) vizsgálat **13.110 Ft**

A tejcukor-érzékenység (laktóz intolerancia) a hazai lakosság akár egyharmadát is érinti. A tejcukor lebontását a laktáz enzim végzi. A tejcukor-érzékenység veleszületett, öröklődő volta kimutatható. A tejcukor-érzékenység leggyakoribb tünete a tejtermék fogyasztása után jelentkező hasi fájdalom, puffadás vagy hasmenés.

A kutatások szerint az LCT 13910 CC polimorfizmussal rendelkezők esetében gátolt a tejcukor lebontásáért felelős laktáz enzim gén-kifejeződése, így a CC genotípus esetében laktóz-érzékenységről beszélhetünk. A CT, illetve a TT genotípus esetén ezen genetikai polimorfizmus miatt nem károsul a tejcukor lebontása.

Laktóz intolerancia genetikai meghatározása – LCT 22018G/A polimorfizmus **13.110 Ft**

A tejcukrot, más nevén laktózt a laktáz nevű enzim bontja le a bélben, könnyen hasznosítható cukrokra. A kisgyermekkor követően azonban a termelődő laktáz enzim mennyisége és ezáltal a szervezet tejcukorhasító képessége csökkenhet, főleg a pubertás után. A felnőttkori laktózintolerancia annyira gyakori, hogy a hazai lakosság akár egyharmadát is érintheti. Leggyakoribb tüneteinek közé sorolható a tejtermék fogyasztása után jelentkező hasi fájdalom, puffadás vagy hasmenés. A felnőtt típusú laktóz intolerancia diagnózisa genetikai megközelítéssel is elvégezhető. A laktáz enzim termelődését és a felnőtt típusú hipolaktázia kialakulását az LCT-13910C>T és LCT - 22018G>A polimorfizmusok döntően befolyásolják, a 6-os típusú minikromoszóma-fenntartó gén (MCM6) 13. és 9. intronjában.

Cöliákia (lisztérzékenység) genetikai vizsgálata **30.000 Ft**

A lisztérzékenység (további elnevezések: coeliakia, cöliákia, gluténérzékenység) az egész szervezetet érintő autoimmun-betegség. A leggyakoribb felszívódási zavar, amelyet az étkezéssel bevitt gabonafélék (búza, rozs, árpa és zab) glutén nevű anyaga idéz elő. A ma már egyértelműen autoimmun patomechanizmusú kórképet szisztémás betegségnek tartjuk, mivel ismeretessé vált az is, hogy az immunológiai reakció nem csak a béltraktusban jelenik meg. A lisztérzékenység krónikus, visszatérő hasmenés, puffadás, hasi fájdalom és a felszívódási zavarból eredő hiánytünetekkel jelentkezik. A szöveti károsodást létrehozó immunfolyamatot megszüntetni még nem tudjuk, ezért a betegség kezelése gluténmentes diétával lehetséges, amelyet egész életen át kell tartani. A genetikai vizsgálattal a HLA-géncsalád azon genetikai változatainak kimutatását végezzük el, melyek a cöliákiára való hajlamot jelentő fehérjemolekulákat kódolják.

Ezeknek a genetikai kombinációknak valamelyike a betegek 95-98%-ánál, míg az általános népesség negyedénél-harmadánál fordul elő. Ha ezek egyike sem mutatható ki a páciensnél, akkor gyakorlatilag kizárható a lisztérzékenység, illetve későbbi élete során sem fog az kialakulni. Amennyiben a genetikai teszt eredménye a cöliákiára hajlamosító típusba sorolható, önmagában nem igazolja még a lisztérzékenységet, azt csak további vizsgálatokkal lehet megerősíteni.

Gluténmentes diéta hatására az autoantitestek mennyisége mintegy fél év alatt az észlelési határ alá csökkenhet, ezért a hosszabb távú gluténmegvonás vagy csökkentett bevitel álnegatív eredményt adhat a vizsgálat során.

Laktóz és cöliákia panel

35.000 Ft

Laktóz-intolerancia (LCT 13910C/T) vizsgálat és Cöliákia (lisztérzékenység) genetikai vizsgálata kombinált panelben

Leiden/V. faktor- mutáció

14.000 Ft

A véralvadás genetikai zavarait okozó, az örökítőanyagban (DNS) kódolt hibák közül már többet azonosítottak. Ezen mutációk közé tartozik az V. véralvadási faktor ún. Leiden mutációja (Faktor V R506Q). A mutáció miatt egy aktivált véralvadási faktor – az V. faktor – fehérjeláncát az aktivált protein C (APC) nevű enzim nem képes bontani. Az alvadáshoz elősegítő faktorok bomlásának lassulása következtében a betegeknek fokozottan alvadásra való hajlamosak, így trombózisra – azaz vérrögképződés okozta érelzáródásra – hajlamosak.

Prothrombin gén (PT) – G20210A mutáció meghatározása

12.500 Ft

A prothrombin gén terméke a véralvadási folyamat egyik szakaszában játszik szerepet. A gén G20210A mutációjának hatására fokozódik a véralvadási rendszer aktivitása, így nő a hajlam mind a vénás, mind az artériás trombózisra. Ez a mutáció egy nem-kódoló DNS szakasz hibája, melynek következtében a fehérje szerkezete nem károsodik, hanem a fehérjeszintézis mértéke módosul. Már heterozigóta formában is 30%-kal emelkedik a szérumban a prothrombin szintje, aminek következtében 2,8-4,6-szorosra nő a vénás trombózis esélye.

MTHFR gén - C677T mutáció meghatározása

12.500 Ft

A vér homocisztein-koncentrációjának emelkedése (hyperhomocysteinaemia) független tényezőként fokozza az ischémiás szívbetegségek, az agyi érbetegségek, a perifériás arteriosclerosis, a mélyvénás trombózis és a magzati velőcsőzáródási rendellenesség kockázatát. Táplálkozási, illetve öröklött tényezők következtében alakulhat ki. Az öröklött tényezők közül a leggyakoribb a metiléntetrahidrofolát redukáz (MTHFR) enzim génjének pontmutációja (C677T), amely az enzim fokozott hőlabilitását eredményezi. Heterozigoták esetében a szérumban a homocisztein-koncentrációja egyáltalán nem, vagy csak jelentéktelen mértékben emelkedett, míg homozygotáknál jóval kifejezettebb emelkedés észlelhető.

MTHFR gén – A1298C mutáció meghatározása

12.500 Ft

A vér emelkedett homocisztein szintje a trombózis, illetve várandósoknál a korai vetélés ismert kockázati tényezője. Ennek az emelkedett homocisztein értéknek az egyik örökletes tényezője lehet a metiléntetrahidrofolát-redukáz (MTHFR) enzim génjének A1298C variánsa.

PAI-1 4G/5G polimorfizmus

16.800 Ft

A plazminogénaktivátor-inhibitor (PAI-1) átlagosnál nagyobb szérumkoncentrációja a vénás trombózis egyik enyhe kockázati tényezője. A PAI-1 génjének 4G/5G polimorfizmusa a génexpresszió befolyásolása révén emelkedett PAI-1-szintet okozhat. A megemelkedett PAI-1 szint hozzájárul a vénás trombózis kialakulásához. A gén 4G alléje valamivel nagyobb kockázatot jelent szívinfarktusra és egyéb coronariabetegségekre is.

FSH-receptor Ser680Asn polimorfizmus meghatározása vérmintából

25.900 Ft

Az FSH (follikulus-stimuláló hormon) receptorának ún. Ser/Asn 680 változatai (polimorfizmusa) szakirodalmi adatok alapján erős összefüggést mutatnak az asszisztált reprodukció (in-vitro fertilizáció, IVF) eljárás során alkalmazott petefészek stimulálás hatékonyságával. A genetikai polimorfizmus ugyanis befolyásolja a receptor működését és ezáltal a peteérést serkentő hormonra való érzékenységet.

LHCG-receptor Asn312Ser polimorfizmus meghatározása vérmintából

28.000 Ft

Az LH (luteinizáló hormon) receptorának Asn312Ser változata (polimorfizmusa) összefüggést mutat az asszisztált reprodukció során alkalmazott petefészek stimulálás hatékonyságával. A luteinizáló hormon / gonadotrophin receptor (LHCGR) génben található N312S polimorfizmus irodalmi adatok alapján befolyással lehet az IVF kezelések sikerességére.

Trombózis 3 mutáció panel (Leiden, Protrombin, MTHFR 677)

29.900 Ft

A panel a Leiden/V. faktor-mutáció + Prothrombin gén + MTHFR 677 mutáció vizsgálatait csomagban.

Leiden/V. faktor- mutáció - A véralvadás genetikai zavarait okozó, az örökítőanyagban (DNS) kódolt hibák közül már többet azonosítottak. Ezen mutációk közé tartozik az V. véralvadási faktor ún. Leiden mutációja (Faktor V R506Q). A mutáció miatt egy aktivált véralvadási faktor – az V. faktor – fehérjeláncát az aktivált protein C (APC) nevű enzim nem képes bontani. Az alvadástartogató faktorok bomlásának lassulása következtében a betegeknek fokozottan alvadékony a vére, így trombózisra – azaz vérrögképződés okozta érelzáródásra – hajlamosak.

Prothrombin gén (PT) – G20210A mutáció meghatározása - A prothrombin gén mutációjának következtében megnő a trombózhajlam. Ez a mutáció egy nem-kódoló DNS szakasz hibája, melynek következtében a fehérje szerkezete nem károsodik, hanem a fehérjeszintézis mértéke módosul. Már heterozigóta formában is 30%-kal emelkedik a szérum prothrombin szintje, aminek következtében 2,8-4,6-szorosra nő a vénás trombózis esélye.

MTHFR gén – C677T mutáció meghatározása - A vér homocisztein-koncentrációjának emelkedése (hyperhomocysteinaemia) független tényezőként fokozza az ischémiás szívbetegségek, az agyi érbetegségek, a perifériás arteriosclerosis, a mélyvénás trombózis és a magzati velőcsőzáródási rendellenesség kockázatát. Táplálkozási, illetve öröklött tényezők következtében alakulhat ki. Az öröklött tényezők közül a leggyakoribb a metiléntetrahidrofolát reduktáz (MTHFR) enzim génjének pontmutációja (C677T), amely az enzim fokozott hőlabilitását eredményezi. Heterozygoták esetében a szérumban homocisztein-koncentrációja egyáltalán nem, vagy csak jelentéktelen mértékben emelkedett, míg homozygotáknál jóval kifejezettebb emelkedés észlelhető.

Trombózis 4 mutáció panel (Leiden, Protrombin, MTHFR 677, MTHFR 1298)	32.900 Ft
--	------------------

A panel a Leiden/V. faktor-mutáció + Prothrombin gén + MTHFR 677 + MTHFR 1298 mutáció vizsgálatunk csomagban.

Leiden/V. faktor- mutáció - A véralvadás genetikai zavarait okozó, az örökítőanyagban (DNS) kódolt hibák közül már többet azonosítottak. Ezen mutációk közé tartozik az V. véralvadási faktor ún. Leiden mutációja (Faktor V R506Q). A mutáció miatt egy aktivált véralvadási faktor – az V. faktor – fehérjeláncát az aktivált protein C (APC) nevű enzim nem képes bontani. Az alvadáshoz elősegítő faktorok bomlásának lassulása következtében a betegeknek fokozottan alvadásra hajlamosak a vére, így trombózisra – azaz vérrögképződés okozta érelzáródásra – hajlamosak.

Prothrombin gén (PT) – G20210A mutáció meghatározása - A prothrombin gén mutációjának következtében megnő a trombózishajlam. Ez a mutáció egy nem-kódoló DNS szakasz hibája, melynek következtében a fehérje szerkezete nem károsodik, hanem a fehérjeszintézis mértéke módosul. Már heterozygota formában is 30%-kal emelkedik a szérumban prothrombin szintje, aminek következtében 2,8-4,6-szorosra nő a vénás trombózis esélye.

MTHFR gén – C677T mutáció meghatározása - A vér homocisztein-koncentrációjának emelkedése (hyperhomocysteinaemia) független tényezőként fokozza az ischémiás szívbetegségek, az agyi érbetegségek, a perifériás arteriosclerosis, a mélyvénás trombózis és a magzati velőcsőzáródási rendellenesség kockázatát. Táplálkozási, illetve öröklött tényezők következtében alakulhat ki. Az öröklött tényezők közül a leggyakoribb a metiléntetrahidrofolát reduktáz (MTHFR) enzim génjének pontmutációja (C677T), amely az enzim fokozott hőlabilitását eredményezi. Heterozygoták esetében a szérumban homocisztein-koncentrációja egyáltalán nem, vagy csak jelentéktelen mértékben emelkedett, míg homozygotáknál jóval kifejezettebb emelkedés észlelhető.

MTHFR gén – A1298C mutáció meghatározása - A vér emelkedett homocisztein szintje a trombózis, illetve várandósoknál a korai vetélés ismert kockázati tényezője. Ennek az emelkedett homocisztein értéknek az egyik örökletes tényezője lehet a metiléntetrahidrofolát-reduktáz (MTHFR) enzim génjének A1298C variánsa.

Thrombosis 5 mutáció panel (FV+PT+MTHFR 677 + MTHFR 1298+PAI)**49.900 Ft**

A panel a Leiden/V. faktor-mutáció + Prothrombin gén + MTHFR 677 + MTHFR 1298 mutáció vizsgálataink csomagban.

Leiden/V. faktor- mutáció - A véralvadás genetikai zavarait okozó, az örökítőanyagban (DNS) kódolt hibák közül már többet azonosítottak. Ezen mutációk közé tartozik az V. véralvadási faktor ún. Leiden mutációja (Faktor V R506Q). A mutáció miatt egy aktivált véralvadási faktor – az V. faktor – fehérjeláncát az aktivált protein C (APC) nevű enzim nem képes bontani. Az alvadáshoz elősegítő faktorok bomlásának lassulása következtében a betegeknek fokozottan alvadásközpontú a vére, így trombózisra – azaz vérrögképződés okozta érelzáródásra – hajlamosak.

Prothrombin gén (PT) – G20210A mutáció meghatározása - A prothrombin gén mutációjának következtében megnő a trombózishajlam. Ez a mutáció egy nem-kódoló DNS szakaszhibája, melynek következtében a fehérje szerkezete nem károsodik, hanem a fehérjeszintézis mértéke módosul. Már heterozigóta formában is 30%-kal emelkedik a szérumban a prothrombin szintje, aminek következtében 2,8-4,6-szorosra nő a vénás trombózis esélye.

MTHFR gén – C677T mutáció meghatározása - A vér homocisztein-koncentrációjának emelkedése (hyperhomocysteinaemia) független tényezőként fokozza az ischémiás szívbetegségek, az agyi érbetegségek, a perifériás arteriosclerosis, a mélyvénás trombózis és a magzati velőcsőzáródási rendellenesség kockázatát. Táplálkozási, illetve öröklött tényezők következtében alakulhat ki. Az öröklött tényezők közül a leggyakoribb a metiléntetrahidrofolát redukáz (MTHFR) enzim génjének pontmutációja (C677T), amely az enzim fokozott hőlabilitását eredményezi. Heterozygoták esetében a szérumban a homocisztein-koncentrációja egyáltalán nem, vagy csak jelentéktelen mértékben emelkedett, míg homozygotáknál jóval kifejezettebb emelkedés észlelhető.

MTHFR gén – A1298C mutáció meghatározása - A vér emelkedett homocisztein szintje a trombózis, illetve várandósoknál a korai vetélés ismert kockázati tényezője. Ennek az emelkedett homocisztein értéknek az egyik örökletes tényezője lehet a metiléntetrahidrofolát-redukáz (MTHFR) enzim génjének A1298C variánsa.

PAI-1 4G/5G polimorfizmus meghatározása - A plazminogénaktivátor-inhibitor (PAI-1) átlagosnál nagyobb szérumban a vénás trombózis egyik enyhe kockázati tényezője. A PAI-1 génjének 4G/5G polimorfizmusa a génexpresszió befolyásolása révén emelkedett PAI-1-szintet okozhat. A megemelkedett PAI-1-szint hozzájárul a vénás trombózis kialakulásához. A gén 4G allélje valamivel nagyobb kockázatot jelent szívinfarktusra és egyéb coronariabetegségekre is.

Y-kromoszóma mikrodeléció meghatározása	72.500 Ft
--	------------------

Az Y-kromoszóma mikrodeléció vizsgálatát minden azoospermias páciens (akik esetében a spermiumszám valami miatt alacsonyabb) esetében, valamint a férfi infertilitása miatt in-vitro fertilizációra jelentkező párok férfi tagjánál ajánlott elvégezni. A vizsgálat során (amely a hagyományos kariotipizálást egészítheti ki) olyan, kizárólag a férfiaknál fellelhető Y-kromoszómát érintő hiányokat ("mikrodeléciókat") mutatunk ki, amelyek a meddőséget magyarázhatják. Ezen mikrodeléció következtében az Y-kromoszóma spermatogenezis szabályozásában fontos szerepet játszó régiók károsodnak.

Az Y-kromoszóma AZFa, AZFb és AZFc régióinak vizsgálata. A fertilitás genetikai akadálya lehet férfiaknál az oligozoospermia és az azoospermia mögött meghúzódó olyan Y-kromoszóma rendellenesség, mely az ivarsejtképződés szabályozásáért felelős (AZF) régiókat érinti.

Hagyományos kariotipizálás	49.900 Ft
-----------------------------------	------------------

Citogenetikai vizsgálati módszer, amely a sejtek kromoszómáinak számát és szerkezetét elemzi. Amennyiben a vizsgálat során eltérés mutatkozik, az hatással lehet a leendő magzat egészségére, de akár meddőséget is okozhat. A vizsgálatot ezért minden párnak ajánlott elvégeztetni már a családtervezés előtt, így nagyobb eséllyel kizárható, hogy a gyermekáldást genetikai rendellenesség nem befolyásolja.

Teljes Exom szekvenálás	295.000 Ft
--------------------------------	-------------------

Az exom a teljes humán genomnak azt a részét jelenti, mely területen fehérjéket kódoló génektalálhatóak. Ez az emberi genomnak mintegy 2% -át teszi ki, azonban az exomban található meg a jelenleg ismert betegség-okozó mutációk nagy többsége. A vizsgálat lehetőséget ad, a klinikai tünetekkel összevetve, a diagnózis felállítására vagy annak pontosítására, megerősítésére.

Exom szekvenálás (WES), a teljes emberi kódoló géntérkép meghatározása, a klinikailag lényeges (patogén) mutációk azonosítása és kiértékelése.

BRCA (NGS) – öröklődő emlő- és petefészekrák genetika	215.000 Ft
--	-------------------

A BRCA-vizsgálattal azokat a géneket térképezzük fel az emberi szervezetben, amelyek az emlő- és petefészekdaganat kialakulásáért felelősek. A BRCA1 és BRCA2 génmutációk ugyanis négy-nyolcszorosára növelik a mellrák kockázatát. A BRCA1 és BRCA2 gének komplett szekvencia meghatározása. A vizsgált gének teljes hosszában eddig leírt több, mint 500 pontszerű genetikai eltérés detektálása (NGS).

Family-Check – Célzott mutáció vizsgálat	75.000 Ft
---	------------------

Korábban más laboratóriumban kimutatott egyedi, klinikailag jelentős (patogén) genetikai eltérés ellenőrzése/célzott vizsgálata a családtagok (vérokonok) esetében vérmintából, szájnyalvákahártya kaparékából, magzatvízből vagy chorion boholy mintából. A vizsgálat csak a külső intézet által kiadott lelet birtokában, illetve a mutáció pontos ismételében végezhető el. A magzatvíz vagy chorion boholy mintavételt az ár nem tartalmazza.

Ha egy családban már ismert, hogy mely génhiba (mutáció) felelős az örökletes betegség kialakulásáért, akkor ezt az eltérést lehetséges célzottan, a család többi tagjában is vizsgálni. A teszt hagyományos, Sanger-szekvenálással készül el. A mutáció előzetes azonosítását más laboratórium végezte el.

Nutrigenetikai vizsgálat	210.000 Ft
---------------------------------	-------------------

A vizsgálat nem genetikai betegségek diagnosztizálására való, hanem az egyén genetikai jellemzőinek azonosítására szolgál, mint például a szervezet vitaminok, szénhidrátok, zsírok, fehérjék anyagcseréje, esetleges glutén- és/vagy laktózérzékenysége, cardiometabolikus rizikófaktorok és a szervezet terhelhetőségével kapcsolatos markerek azonosítására, amelyek ismerete segíthet a személyre szabott egészségvédelem, illetve a mindennapi életvitel kialakításában.

Proaktív Oncogenetikai vizsgálat	225.000 Ft
---	-------------------

A vizsgálat lehetőséget biztosít az onkológiai kockázatok korai felismerésére. A panel közel 70 gén vizsgálatával egy átfogó, széles spektrumú onkogenetikai szűrővizsgálatot jelent. A teszt tartalmazza többek között a BRCA1, BRCA2, Lynch- szindróma génjeinek vizsgálatát is. A vizsgálat abban az esetben ajánlott, akiknél genetikai vagy családi kockázat miatt hajlamosak bizonyos onkológiai betegségekre, illetve akik tudatosan szeretnék megelőzni az egészségügyi problémákat.

Proaktív Cardiogenetikai vizsgálat	225.000 Ft
---	-------------------

A vizsgálat lehetőséget biztosít a kardiológiai kockázatok korai felismerésére. A vizsgált cardiogenetikai betegségcsoportok lehetnek tünetszegények, klinikailag alig vagy egyáltalán nem észrevehető, de bizonyos típusú betegségeknél jellemzőek lehetnek a hirtelen kialakuló, életet veszélyeztető szövődmények. A teszt által vizsgált leggyakoribb betegségek a következők: szívritmuszavar (arrhythmia), szívizombetegség (cardiomyopathia), illetve aorta rendellenesség (aortopathia, aorta dissectio), szívritmus-zavarok és szívizombetegségeknek számos csoportja és

megnyilvánulási formája, pl. a hirtelen szívhalál. A gyakran szív- és érrendszeri szövődményeket (pl. szívinfarktus) okozó magas koleszterinszintnek is vannak genetikusan meghatározott formái, melyek ezen teszt segítségével vizsgálhatóak. A szintén szív-és érrendszeri szövődményeket (thrombosis hajlam) okozó thrombophiliák több típusa is a vizsgálat részét képezi. A vizsgálat abban az esetben ajánlott, akiknél genetikai vagy családi kockázat miatt hajlamosak bizonyos kardiológiai betegségekre, illetve akik tudatosan szeretnék megelőzni az egészségügyi problémákat.

Proaktív Plus vizsgálat

289.000 Ft

Proaktív Onco és Cardio tesztek kombinált panelben.

Mikrobiom vizsgálat

215.000 Ft

A széklet mikrobiom vizsgálat egy molekuláris vagy metagenomikai elemzés, amely a bélrendszerben található mikroorganizmusok összetételét és arányát térképezi fel. A vizsgálat segítségével meghatározható a bélflóra diverzitása, a hasznos és potenciálisan káros baktériumok egyensúlya, valamint az egyes mikrobiális csoportok szerepe az emésztésben, az immunrendszer működésében és az anyagcserében. A vizsgálat eredményei hozzájárulhatnak az emésztési problémák, gyulladásos betegségek, ételintoleranciák és egyéb egészségügyi állapotok jobb megértéséhez és kezeléséhez.