

myCardioDNA

μ

Γνωρίζοντας την πιθανότητα ανάπτυξης κάποιας κληρονομικής καρδιαγγειακής πάθησης, δίνεται η δυνατότητα στον ιατρό να εφαρμόσει την συγκεκριμένη παρακολούθηση ασθενών και να συζητήσει διαφορετικές προληπτικές επιλογές.

ΓΙΑΤΙ ΕΙΝΑΙ ΣΗΜΑΝΤΙΚΟ

Εάν ο ασθενής εμφανίσει μια παθογόνο μετάλλαξη στα γονίδια που αναλύονται, η πιθανότητα ανάπτυξης καρδιαγγειακής νόσου κατά τη διάρκεια της ζωής αυξάνεται. Η γενετική αξιολόγηση επιτρέπει την κατάλληλη διαχείριση του ασθενούς και επιβάλλει την παρακολούθηση ασυμπτωματικών συγγενών.

ΤΙ ΘΑ ΠΑΡΑΛΑΒΕΤΕ

- » Ανάλυση 90 γονιδίων που σχετίζονται με κληρονομικές μυοκαρδιοπάθειες που προκαλούν αρρυθμιογόνο μυοκαρδιοπάθεια και ανατομικές ανωμαλίες.
- » Αναλυτική αναφορά με λεπτομερείς πληροφορίες σχετικά με τις μεταλλάξεις που ανιχνεύθηκαν και τις επιπτώσεις για τον ασθενή σας.
- » Ερμηνεία των αποτελεσμάτων του ασθενούς.

ΠΩΣ ΝΑ ΞΕΚΙΝΗΣΕΤΕ



- » Ο Ιατρός παραγγέλνει την εξέταση.



- » Συλλέγεται δείγμα σάλιου στο ειδικό κιτ συλλογής της Veritas.



- » Η αλληλούχιση εκτελείται σε CLIA πιστοποιημένο εργαστήριο.



- » Η αναφορά της εξέτασης παραλαμβάνεται από το γιατρό, ο οποίος θα συζητήσει τα αποτελέσματα με τον ασθενή.

ΠΛΗΡΟΦΟΡΙΕΣ ΕΛΕΓΧΟΥ

ABCC9	ACTA2	ACTC1	ACTN2	APOB	BAG3	BRAF	CACNA1C	CALM1
CALM2	CALM3	CASQ2	CAV3	CBL	COL3A1	COX15	CRYAB	CSRP3
DES	DSC2	DSG2	DSP	EFEMP2	EMD	FBN1	FBN2	FHL1
FKTN	FLNC (97.5%)*	FXN	GAA	GLA	HRAS	JPH2	JUP	KCNE1
KCNE2	KCNH2	KCNJ2	KCNQ1	KRAS	LAMP2	LDB3	LDLR	LDLRAP1
LMNA	LOX	MAP2K1	MAP2K2	MYBPC3	MYH11	MYH7 (93.8%)*	MYL2	MYL3
MYLK	NEXN	NF1	NRAS	PCSK9	PKP2	PLN	PPP1CB	PRKAG2
PRKG1	PTPN11	RAF1	RBM20	RIT1	RYR2	SCN5A	SHOC2	SLC25A4
SMAD3	SOS1	SOS2	TAZ	TCAP	TGFB2	TGFB3	TGFBRI (94%)*	TGFBRI2
TMEM43	TNNC1	TNNT3	TNNT2	TPM1	TRDN	TTN (97.8%)*	TTR	VCL

*Γονίδια με περιορισμένη κάλυψη αλληλούχισης, μικρότερη από 100%, σε κάθε περίπτωση αναφέρεται η κάλυψη που έχει επιτευχθεί.

ΠΙΘΑΝΑ ΑΠΟΤΕΛΕΣΜΑΤΑ

» μ (VOUS) μ , μ μ (ACMG) (PMID: 25741868).

μ μ μ :

Ανατομικές Γενετικές Ασθένειες	Αρρυθμιόγones μη ανατομικές γενετικές ασθένειες (καναλοπάθειες)
μ μ μ μ μ μ μ μ μ μ Marfan Loeys-Dietz	μ μ QT μ Brugada μ μ QT

ΤΕΧΝΙΚΕΣ ΠΛΗΡΟΦΟΡΙΕΣ

- » μ μ Illumina HiSeq X10 NovaSeq 6000
- » 110x > 97% 20x 300x
- » μ CLIA (CLIA # 22D2089381)
- » CAP (μ)
- » μ μ μ μ μ μ μ μ 10 μ μ μ μ μ μ μ μ μ μ Personal Genome Project