

IMS plus Test Report

Inherited Metabolic disease Screening Test

Registration No.
Receipt Date
Analysis Date
Report Date

Sample Information & Clinical opinion

Sample
Sample Collection Date

Organization & Patient Information

Organization
Patient
DOB
Age/Gender

Quality Control

Sample quality Sequencing quality Analysis quality
Pass Pass Pass

Test Result

No pathogenic mutation was detected

Comment

No known pathogenic mutations have been detected in the major genes being examined. This result does not imply that there is no possibility of the disease to be tested in the present and in the future. It is not possible to rule out the possibility of disease caused by other non-target genes or mutations.

1/3

LabGenomics

Genetic Testing Laboratory - No. 23
Genetic Research Laboratory - No. 7

Medical Doctor: SY Kim M.D., Ph.D.
Analysis officer: KR Kim Ph.D.
Laboratory officer: HS Kim Ph.D.

IMS^{plus} Test

Inherited Metabolic disease Screening Test



Numune Türü

Topuk kanı (kapiller kan, 2 tüp)
Kordon kanı (EDTAlı tüp, 0.5mL)
Kuru kan damlası kartı

Tarama Yapılan

Yenidoğan

Rapor Süresi

10 iş günü

Tarama Yöntemi

Yeni Nesil Dizileme (NGS)

IMSPlus Testi, kalıtsal metabolik hastalıklar ve doğuştan işitme kaybı ile ilgili genlerde patojenik mutasyonların varlığını tespit eden bir tarama testidir ve hastalığa bağlı olarak IMSPlus Testi kapsamında tespit edilemeyen genetik bir neden olabileceğinden, hastalık doğrulama testi olarak kullanılamaz.

Bu nedenle, eğer bir hastalıktan şüpheleniliyorsa belirtilere bağlı olarak bir tıp doktoru tarafından semptomlar değerlendirilmeli, genetik danışma alınmalı ve gerekirse ek testler uygulanmalıdır.



IMS plus Test Report

Inherited Metabolic disease Screening Test

Registration No.

Organization Patient

Disease Type	Disease	Gene	Result	Declaration
Lysosomal storage disorders	Gaucher's disease	GBA	Not detected	Normal
	Fabry's disease	GLA	Not detected	Normal
	Pompe's disease	GAA	Not detected	Normal
	Hurler syndrome	DUA	Not detected	Normal
	Hunter's syndrome	IDS	Not detected	Normal
	Sanfilippo syndrome A	SGSH	Not detected	Normal
	Sanfilippo syndrome B	NAGLU	Not detected	Normal
	Sanfilippo syndrome C	HGSNAT	Not detected	Normal
	Sanfilippo syndrome D	GNS	Not detected	Normal
	Morquio syndrome A	GALNS	Not detected	Normal
Copper metabolic disorder	Morquio syndrome B	GLB1	Not detected	Normal
	Maroteaux-Lamy syndrome	ARSB	Not detected	Normal
	Sly syndrome	GUSB	Not detected	Normal
	Wilson's disease	ATP7B	Not detected	Normal
Glycogen Storage Diseases	Glycogen storage disease Ia	GPC	Not detected	Normal
	Glycogen storage disease Ib	SLC37A4	Not detected	Normal
	Glycogen storage disease II	AGL	Not detected	Normal
	Glycogen storage disease IV	GBE1	Not detected	Normal
	Glycogen storage disease V	PYGM	Not detected	Normal
	Glycogen storage disease VI	PGM1	Not detected	Normal
	Glycogen storage disease VII	PFKM	Not detected	Normal
Congenital hearing loss	Pendred's Syndrome	SLC26A4	Not detected	Normal
	Usher syndrome Type 1D	CDH23	Not detected	Normal
	Usher syndrome Type 1B	MYO7A	Not detected	Normal
	Nonsyndromic Deafness	GJB2	Not detected	Normal
	Nonsyndromic hearing loss	POU3F4	Not detected	Normal
	Nonsyndromic hearing loss	TECTA	Not detected	Normal

2/3

LabGenomics

Genetic Testing Laboratory - No. 23
Genetic Research Laboratory - No. 7

Medical Doctor: SY Kim M.D., Ph.D.
Analysis officer: KR Kim Ph.D.
Laboratory officer: HS Kim Ph.D.

MomGuard™

LabGenomics

illumina®

OMEGA > GENETİK

BeYTEPE Mh. Piri Reis Cd. 2/4

06800 Çankaya Ankara

0312 920 1 362 (DNA)

info@omega-gen.com

www.omegagenetik.com

www.nipttesti.com www.momguard.com.tr

Omega-Pro Genetik Hastalıkları
Değerlendirme Merkez

Ruhsat No: GHDM-SM/06.21/01

IMS^{plus} Test
Inherited Metabolic disease Screening Test

KALITSAL METABOLİK
HASTALIKLAR
TARAMA TESTİ

OMEGA > GENETİK

IMS^{Plus} testinin avantajları nelerdir ?

IMSPlus testi 27 gendeki bilinen patojenik mutasyon bölgelerini analiz etmek için son zamanlarda çok gündemde olan yeni dizileme yöntemi NGS teknolojisini kullanır.

- ✓ En yaygın görülen genetik hastalığı (Wilson hastalığı) içeren bir tarama testidir. Bu hastalık, genel yenidoğan tarama testine dahil değildir.
- ✓ Çok az miktarda kan kullanılarak hastalık belirtileriyle ilişkili patojenik mutasyonları erken tespit eder.
- ✓ Patojenik mutasyonlar tespit edildiğinde, uygun tıbbi tedavi ve özel diyetle hastalığın ilerlemesi önenebilir veya semptomlar hafifletilebilir.

IMS^{Plus} ile hangi hastalıkları tespit edebiliriz?

Lizozomal depo hastalıkları (LDH)

Hücresin lizozom denilen organelinde yağ, karbonhidrat, protein, nükleik asit vb.lerini parçalayan çeşitli enzimler vardır. Bazı enzimler normal çalışmadığında parçalanamayan maddeler lizozomlarda birikir ve bu maddeleri içeren anormal hücreler doku ve organlarda artarak semptomlara neden olur.

Doğuştan bakır metabolizması bozuklukları

Az miktardaki bakır, insan vücudu için vitaminler kadar gereklidir. Sağlıklı bir insan aşırı tüketse bile gereksiz bakır düzgün bir şekilde vücuttan atabilir, ancak bakır metabolizma hastalığı olan hastalarda karaciğer ve beyin bazal ganglionlarında aşırı bakır birikerek semptomlara neden olur.

Glikojen depo hastalığı (GDH)

Glikojen hastalığı, alınan glikozun karaciğer, kaslar ve böbreklerde glikojen şeklinde biriktiği ve gerektiğinde glikoza dönüştürülemediği bir karbonhidrat metabolizması bozukluğudur.

Doğumsal işitme kaybı

Doğuştan işitme kaybına genetik faktörler, hamileliğin erken dönemindeki kızamıkçık veya viral enfeksiyonlar neden olur. Doğumdan itibaren 1 ay içerisinde işitme kaybı tarama testi yaptırılırsa ve 6 ay içerisinde işitme rehabilitasyonuna başlanırsa işitme kaybına bağlı engellilik en aza indirilebilir

IMS^{Plus} test ile taranabilen majör hastalıklar

IMS^{Test}

13 Tip Lizozomal Depo Hastalığı (LDH)

Hastalığın Adı	Gen	Özellikleri
 Gaucher hastalığı	GBA	Kemik iliği, dalak ve karaciğerde büyük miktarlarda glukoserebrozidin biriktiği otozomal resesif ve nadir görülen kalıtsal bir metabolik hastalıktır.
 Fabry hastalığı	GLA	α -galaktosidaz A eksikliğinden kaynaklanır ve anjiyokeratom, karın Gaucher hastalığı ağrısı ve görme bozukluklarına neden olur.
 Pompe hastalığı	GAA	Hücre hasarına, kas güçsüzlüğüne, solunum yetmezliğine ve kardiyomiopatiye yol açan α -1,4-glukosidaz eksikliğinin bir sonucu olarak ortaya çıkar.
 Hurler sendromu	IDUA	Tip I Mukopolisakkaridoz Zekada gerileme, işitme kaybı ve kornea opaklığı meydana gelir.
 Hunter sendromu	IDS	Tip II Mukopolisakkaridoz Hirsutizm, kısa boy ve ayırt edici yüz özellikleri ile karakterizedir.
 Tip A Sanfilippo sendromu	SGSH	Tip III Mukopolisakkaridoz, anormalliğin bulunduğu gene bağlı olarak A, B, C ve D tiplerine ayrılır. Tüm bu hastalıklara mental retardasyon ve fiziksel anomaliler eşlik eder. Semptomların daha erken yaşta ortaya çıktığı ve daha şiddetli olduğu Tip A diğer tiplere göre daha sık görülür.
 Tip B Sanfilippo sendromu	NAGLU	
 Tip C Sanfilippo sendromu	HGSNAT	
 Tip D Sanfilippo sendromu	GNS	
 Morquio A hastalığı	GALNS	Tip IV Mukopolisakkaridoz, enzim eksikliğinin türüne göre tip A ve tip B olarak ayrılır ve tip A, tip B'ye göre daha şiddetli semptomlar gösterir. Göğüs kemiğinin çıkıntı yaptığı ve skolyozun eşlik ettiği bir hastalıktır.
 Morquio B hastalığı	GLB1	
 Maroteaux-Lamy sendromu	ARSB	Tip VI Mukopolisakkaridoz Kemiklerde, kalp kapakçıklarında, dalakta, karaciğerde ve korneada lezyonlara neden olan ilerleyici bir hastalıktır.
 Sly sendromu	GUSB	Tip VII Mukopolisakkaridoz Mukopolisakkaridozun en nadir görülen formudur ve ciddi semptomların görüldüğü infant tipinden, hafif semptomların görüldüğü yetişkin tipine kadar çeşitli paternler gösterir.

Doğuştan Bakır Metabolizması Bozuklukları

Hastalığın Adı	Gen	Özellikleri
 Wilson hastalığı	ATP7B	Karaciğerde ve beyin bazal ganglionlarında aşırı bakır birikerek hepatite, psikiyatrik veya nörolojik semptomlara neden olur.

7 Tip Glikojen Depo Hastalığı (GDH)

Hastalığın Adı	Gen	Özellikleri
 Glikojen depo hastalığı Tip Ia	G6PC	Glikojen depo hastalığı tip I, glikoz 6-fosfat enzim eksikliğinden kaynaklanır ve yaklaşık %80'ine Tip Ia G6PC genindeki mutasyonlar ve yaklaşık %20'sine Tip Ib SLC37A4 genindeki mutasyonlar neden olur.
 Glikojen depo hastalığı Tip Ib	SLC37A4	Karaciğer ve böbreklerde büyük miktarda glikojen birikerek karaciğer ve böbreklerin büyümesine ve büyüme geriliğine neden olur.
 Glikojen depo hastalığı Tip III	AGL	Karaciğerde, kaslarda ve hatta kalpte anormal derecede fazla miktarda glikojenin biriktiği bir hastalıktır. (Forbes hastalığı)
 Glikojen depo hastalığı Tip IV	GBE1	Doğum sonrasında karaciğer ve dalak anormal bir şekilde genişler ve yavaş ilerleyen karaciğer sirozu gelişir. (Andersen hastalığı)
 Glikojen depo hastalığı Tip V	PYGM	Egzersiz sırasında kas ağrısı ile karakterizedir ve egzersizden sonra idrar koyulaşır (miyoglobininüri) ve ciddi vakalarda akut böbrek yetmezliği ortaya çıkabilir.
 Glikojen depo hastalığı Tip VI	PYGL	Hepatomegali, orta derecede hipoglisemi ve orta derecede büyüme geriliği ile karakterize bir hastalıktır. (Hers hastalığı)
 Glikojen depo hastalığı Tip VII	PFKM	Glikoz enerjiye dönüştürülemediği için egzersiz sırasında kaslardaki enerji miktarı azalır. Bu nedenle yoğun egzersiz sonrası ortaya çıkan kas ağrıları ve kramplarla karakterizedir.

6 Tip Doğumsal İşitme Kaybı

Hastalığın Adı	Gen	Özellikleri
 Hurler sendromu	SLC26A4	Geç çocukluk veya erken erişkinlik döneminde konjenital progresif bilateral sensorinöral sağırılık, vestibüler disfonksiyon, temporal kemik anormalliği ve normal tiroid fonksiyonlu guatr ile karakterize genetik bir hastalıktır.
 Usher sendromu Tip IB	MYO7A	Retinitis pigmentozaya bağlı görme bozukluğu ve konjenital işitme kaybı ile karakterize otozomal resesif geçişli bir hastalıktır. Çocuklarda işitme kaybı nedenlerinin %3-6'sını, işitme kaybı ve görme bozukluğu olan hastaların yaklaşık %50'sini oluşturur.
 Usher sendromu Tip ID	CDH23	
 Nonsendromik işitme kaybı (DFNB1)	GJB2	Kalıtıl işitme kayıplarının çoğu, diğer organlarda herhangi bir anormallik olmaksızın sadece işitme kaybının meydana geldiği, sendromik olmayan işitme kayıpları olarak karşımıza çıkmaktadır. Bu durum, çocuklarda dil gelişimi, kelime dağarcığı ve sosyal beceriler gibi büyüme ve gelişme faktörlerini etkileyebilir.
 Nonsendromik işitme kaybı (DFNB21)	TECTA	
Nonsendromik işitme kaybı (DFN3)	POU3F4	