

Uzmanlığımız,
kullandığımız teknoloji,
dikkatimiz ve o cümlelerin
sizin için önemini bilen
bir ekip olarak
o an geldiğinde bize
güvenebilirsiniz.



Numune tipi, gönderim koşulları ve diğer
teknik detaylar için lütfen
Nesiller Genetik'e başvurunuz.



19 Mayıs Mah. Çoruh Sk. No:32/1
Fulya Şişli İstanbul
+90 212 219 58 36 +90 531 837 57 67
info@nesiller.com
www.nesiller.com

WES hangi durumlarda istenebilir?

Beklenenden daha erken yaşta gelişen
genetik bazlı sağlık sorunları^{6,7}

Aile geçmişinin genetik bir etiyolojiyi
düşündürdüğü ancak standart genetik
testleriyle açıklanamayan klinik tablolar⁸

Standart genetik testlerin tanısal açıdan
sonuçsuz kaldığı erişkin hastalar⁹

Nadir görülen, karmaşık, tanı güçlüğü
yaşanan gelişimsel/işlevsel bozukluklar
Örneğin; yenidoğan/erken çocukluk
dönemindeki nörogelişimsel/metabolik
bozukluklar, kardiyomiyopatiler, epilepsi^{10,11,12}

Ailevi yatkınlık gösteren
hastalıklar açısından risk değerlendirmesi
Örneğin; taşıyıcılık, ailevi kanser sendromları,
prenatal değerlendirme^{11,13,14}

Nutrigenomik bilgiye dayalı
kişiselleştirilmiş diyet ve beslenme planı
Örneğin; obezite, tip 2 diyabet, dislipidemi,
kardiyovasküler hastalık, kanser,
nörodejenerasyona yönelik^{15,16,17}

Farmakogenomik bilgiye (tedaviye özgü
etki/yan etki değerlendirmesi) dayalı
kişiselleştirilmiş tedavi planlaması¹⁸

Genetik varyantları/alterasyonları
saptamaya yönelik yeni nesil dizileme yöntemi

Tüm Ekzom Dizileme (WES)



Hayatınızın gidişatını
tek bir cümlemin değiştirebildiği
zamanlar vardır...



TÜM EKZOM DİZİLEME (WES) NEDİR?

WES, yeni nesil dizileme teknolojisinin kullanıldığı kapsamlı bir genetik test yöntemidir.

Hekiminiz gerekli gördüğü takdirde, tedavi kararında güçlü bir yol göstericidir.

GENLERİMİZ ve PROTEİNLER

Vücudumuz, milyonlarca hücreden oluşur, hücrelerimizse DNA'larımızdan.

DNA'larımızın parçası olan genlerimiz ise vücudumuzda önemli işlevleri yerine getiren proteinlerin üretimini kodlar ve yönetirler.

Proteinler, organlar ve dokular gibi vücut yapılarını oluşturur, kimyasal reaksiyonları kontrol eder ve hücreler arasında sinyalleri taşırlar.

Bir hücrenin DNA'sı mutasyona uğrarsa, anormal bir protein üretilebilir ve bu da vücudun olağan süreçlerini bozabilir.^{1,2,3}

MUTASYON NEDİR?

Mutasyon, DNA'daki bir değişikliktir. Mutasyonlar proteinlerin işlevlerini yetersiz yapmalarına ya da hiç yapmamalarına neden olurlar.³

Referanslar: 1. <https://medlineplus.gov/genetics/understanding/howgeneswork/makingprotein/>
2. <https://medlineplus.gov/genetics/understanding/howgeneswork/protein/>
3. <https://medlineplus.gov/genetics/understanding/mutationsanddisorders/mutationscausedisease/>
4. <https://medlineplus.gov/genetics/understanding/testing/sequencing/> 5. Bick D, Jones M, Taylor SL et al. Case for genome sequencing in infants and children with rare, undiagnosed or genetic diseases. *J Med Genet.* 2019;56(12):783-791. 6. Li N, Wang L, Zhang J et al. Whole-exome sequencing in early-onset Parkinson's disease among ethnic Chinese. *Neurobiol Aging.* 2020 Jun;90:150.e5-150.e11. 7. Tosur M, Soler-Alfonso C, Chan KM et al. Exome sequencing in children with clinically suspected maturity-onset diabetes of the young. *Pediatr Diabetes.* 2021 Nov;22(7):960-968. 8. Reuter CM, Kotler JN, Bonner D et al. Yield of whole exome sequencing in undiagnosed

EKZOM NEDİR ve NEDEN ÖNEMLİDİR?

Genler, intronlardan ve ekzonlardan oluşur. Ekzonlar, genin bir proteini yapmak için kullanılan bilgileri içeren parçalarıdır. Onlar genin "kodlayan" kısmıdır. Ekzom, genomun %1-2'sini oluşturur. Bununla birlikte patojenik varyantların/alterasyonların çoğu bu bölgede yer alır.

Intronlar ise, DNA'nın ekzonlar arasındaki bölgeleridir ve proteinleri kodlamazlar.^{4,5}

WES'İN DİĞER GENETİK TESTLERDEN FARKI NEDİR?

WES, tek bir geni ya da hastalıkla ilişkili olduğu düşünülen birkaç geni tarayan standart genetik testlerden farklı olarak, insan genomundaki protein kodlayan bölgelerin (ekzomun) %98'inin dizilimini gerçekleştirir.

Bu özelliğiyle WES, hekimlere DNA'daki olası bir mutasyondan kaynaklanan hastalığı teşhis etmekte hızlı ve güvenilir bir analiz sunar.

Hazırlanan bu rapor bireyin hayatının ilerleyen dönemlerinde ihtiyaç duyabileceği farklı genetik araştırmalar için de klinik açıdan yol gösterici bilgiler sağlayabilir. Ayrıca, raporlanan bilgi tüm aile bireyleri için kullanılabilir.

patients facing insurance coverage barriers to genetic testing. *J Genet Couns.* 2019;28(6):1107-1118. 9. Shickh S, Gutierrez Salazar M et al. Exome and genome sequencing in adults with undiagnosed disease: a prospective cohort study. *J Med Genet.* 2021;58(4):275-283. 10. Manickam K, McClain M.R., Demmer L.A. et al. Exome and genome sequencing for pediatric patients with congenital anomalies or intellectual disability: an evidence-based clinical guideline of the American College of Medical Genetics and Genomics (ACMG). *Genet Med* 2022; 123. 2029-2037. 11. Shickh S, Mighon C, Ulerik E et al. The clinical utility of exome and genome sequencing across clinical indications: a systematic review. *Hum Genet.* 2021;140(10):1403-1416. 12. Shakiba M, Keramatpour M. Effect of Whole Exome Sequencing in Diagnosis of Inborn Errors of Metabolism and Neurogenetic Disorders. *Iran J Child Neurol.* 2018;12(1):7-15. 13. Abou Tayoun A, Mason-Suares H. Considerations for whole exome sequencing unique to prenatal care. *Hum Genet.* 2020;139(9):1149-1159. 14. Zelli V,

TÜM EKZOM DİZİLEME NASIL YAPILIR?

Test hastadan kan alınarak gerçekleştirilir. Gerekirse ebeveynlerden veya diğer aile üyelerinden de kan örneği alınabilir. Analiz süresi 4-6 haftadır.

- **Nesiller Genetik**, Tüm Ekzom Dizileme analiz sonuçlarını aile öyküsü, klinik ve biyoinformatik veri tabanlarına dayalı olarak raporlar.
- **Nesiller Genetik Hastalık Değerlendirme Merkezi**, (GHDM-SM/34.09/01) ruhsat numarası ile genetik hastalıkların tanısının belirlenmesi ve danışmanlık verilmesi amacı ile Sağlık Bakanlığı tarafından ruhsatlandırılmıştır.^{13,14,15}

Compagnoni C, Cannita K et al. Applications of Next Generation Sequencing to the Analysis of Familial Breast/Ovarian Cancer. *High Throughput.* 2020;9(1):1. Published 2020 Jan 10. 15. Pérez-Beltrán YE, Rivera-Iniguez I, Gonzalez-Becerra K et al. Personalized Dietary Recommendations Based on Lipid-Related Genetic Variants: A Systematic Review. *Front Nutr.* 2022;9:830283. Published 2022 Mar 21. 16. Anand S, Bharasheja N. Potential Benefits of Nutraceuticals for Oxidative Stress Management [published online ahead of print. 2022 Mar 22]. *Rev Bras Farmacogn.* 2022;1-10. 17. Theodoratou E, Timoleeva M, Li X et al. Nature, nurture, and cancer risks: genetic and nutritional contributions to cancer. *Annu Rev Nutr.* (2017) 37:293-320. 18. Van der Lee M, Allard WG, Bollen S et al. Repurposing of Diagnostic Whole Exome Sequencing Data of 1,583 Individuals for Clinical Pharmacogenetics. *Clin Pharmacol Ther.* 2020;107(3):617-627.