

A rosszindulatú daganatok hátterében öröklött genetikai tényezők is állhatnak. Előfordul, hogy sejtjeink normál életfolyamatában (sejtciklus, osztódás stb.) szerepet játszó géneket hibás változatban kapjuk meg, így jelentősen megnő a rák kialakulásának kockázata. A modern orvostudomány fejlődésének köszönhetően az onkogéneket és tumorszuppresszorokat vizsgálva még a rákbetegség kialakulása előtt képet tudunk adni a különböző daganatokra való hajlamunkról.

Bár a hajlamot magunkban hordozzuk, ám az időben történő analízissel a betegség kialakulását is megelőzhetjük, vagy később személyre szabott kezelést kaphatunk, mellyel a gyógyulás esélyét jelentős mértékben növelhetjük.

Az onkológiai vonatkozású öröklődő mutációk vizsgálata javasolt, amennyiben klinikailag felmerül fokozott rákriszikoóval járó öröklött betegség (fiatal korban jelentkező betegség, családi halmozódás stb.). A gyakori betegségek, pl. vastagbélrák, emlőrák, petefészekrák, méhtestrák stb. mellett ritkább daganatok esetében is felmerülhet az öröklött mutációk vizsgálatának szükségessége.

Onkológiai paneljeink olyan releváns géncsoportok vizsgálatát tartalmazzák, melyek elsősorban az örökletes emlő- és petefészekrák, vastagbélrák, vesesejtes karcinóma és örökletes gyermekrák kialakulásában vesznek részt.

PANELEK

Emlő- és petefészekrák

Örökletes emlő- és petefészekrák panel (20 gén)

RENDELÉS

GÉNEK LISTÁJA



Örökletes tumor szindróma

Örökletes tumor szindróma panel (133 gén)

RENDELÉS

GÉNEK LISTÁJA



Örökletes vesesejtes karcinóma

Örökletes vesesejtes karcinóma panel (31 gén)

RENDELÉS

GÉNEK LISTÁJA



Örökletes vastagbélrák

Örökletes vastagbélrák panel (22 gén)

RENDELÉS

GÉNEK LISTÁJA



Örökletes vesesejtes karcinóma

Örökletes vesesejtes karcinóma panel (31 gén)

RENDELÉS

GÉNEK LISTÁJA



Egyedi panel

Az Ön által választott génekből

RENDELÉS



A rák egy genetikai betegség, amelyet a kóros sejtek gyors és ellenőrizetlen növekedése jellemez. Ezt a folyamatot a sejtek DNS-ében bekövetkező mutációk eredményezik, melyek bizonyos esetekben generációról generációra öröklődhetnek. Ugyanakkor fontos tudni, hogy az adott mutáció öröklése nem garantálja, hogy valakinél betegség alakul ki, viszont jelentősen megnöveli annak az esélyét. A rák kialakulását befolyásolja az adott variáns penetranciája, expresszivitása és olykor életmódbeli tényezők, környezeti hatások is.

A legtöbb örökletes rákos megbetegedés autoszómális domináns öröklésmentet mutat és egy „csírvonal-mutációhoz” kapcsolódik, amely az emberi test minden sejtjében jelen lesz. Leggyakrabban előforduló fajtái a mell- és petefészekrák.

Genetikai diagnosztikai vizsgálat elvégzése javasolt abban az esetben, ha egy személy személyes, vagy családi kórtörténetének jellemzői, amelyek – különösen együttesen – örökletes onkológiai megbetegedésre utalnak. Ilyen rizikótényezők lehetnek:

- szokatlanul fiatal korban diagnosztizált rákos megbetegedés (pl. prosztata-, végbélrák)
- a rák több típusának kialakulása a beteg szervezetében
- rák kialakulása a páros szervek mindkét tagjában (pl. vese, emlő, szem)
- a család több, azonos ági generációjában tapasztalt adott típusú rákos megbetegedést
- több elsőfokú rokonnál (az érintett szülei, testvérei, gyermekei) tapasztaltak adott típusú rákos megbetegedést
- bizonyos ritka rákos megbetegedések előfordulása

Onkológiai betegségek genetikai szűrésének köszönhetően lehetőség nyílik:

- a megfelelő diagnózis felállítására, vagy megerősítésére
- további kapcsolódó tünetek kialakulásának kockázati becslésére
- életmódbeli változtatások elősegítésére
- a személyre szabottabb kezelésre
- a családtagok tájékoztatására a betegséghez kapcsolódó kockázati tényezőkről
- családtervezésre

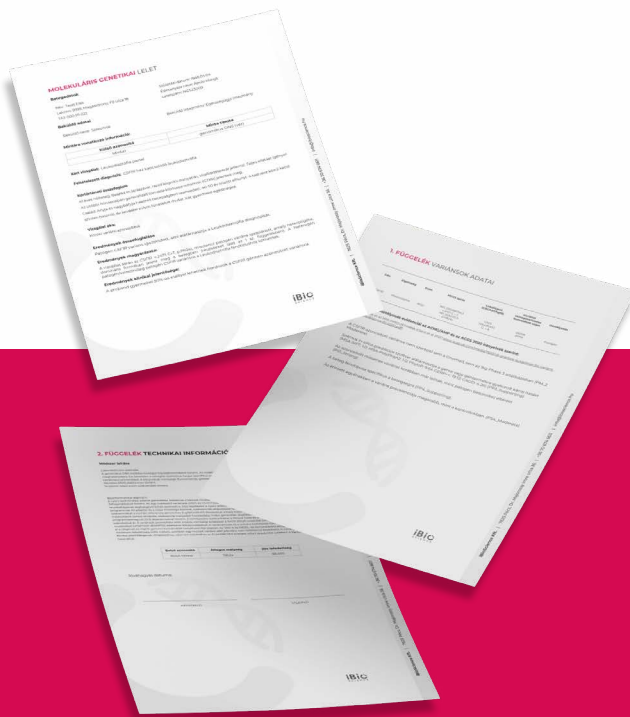
A vastag- és végbélrák a harmadik leggyakoribb daganat a férfiaknál és a második a nőknél, világviszonylatban az összes daganattípus 10%-át teszi ki. Ezen rákos megbetegedések körülbelül 10%-a vezethető vissza örökölhető genetikai mutációra. Leggyakoribb fajtája a Lynch szindróma, kialakulását leginkább az MLH1, MSH2, PMS2 and MSH6, DNS-javító génekben bekövetkezett káros mutációk okozzák.

KIVÁLTÓ OKOK:

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

ÖSSZEGZÉS:

A vastag- és végbélrák az egyik leggyakoribb rákos megbetegedés világszerte, jelentős örökletes összetevővel. Az örökletes vastagbélrák genetikai panelünk 22 potenciálisan érintett gént vizsgál, lehetővé téve a káros mutációk azonosítását és a betegség pontosabb megértését. Az eredmények fontosak a diagnózis, a kezelés és a családi kockázat becslése szempontjából.



GÉNEK LISTÁJA

APC, ATM, AXIN2, BLM, BPM1A, CHEK2, EPCAM, GALNT12, GREM1, MLH1, MSH2, MSH6, MSH3, MUTYH, NTHL1, POLD1, POLE, PMS2, PTEN, SMAD4, STK11, TP53

mysample.hu

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

RENDELJ ITT



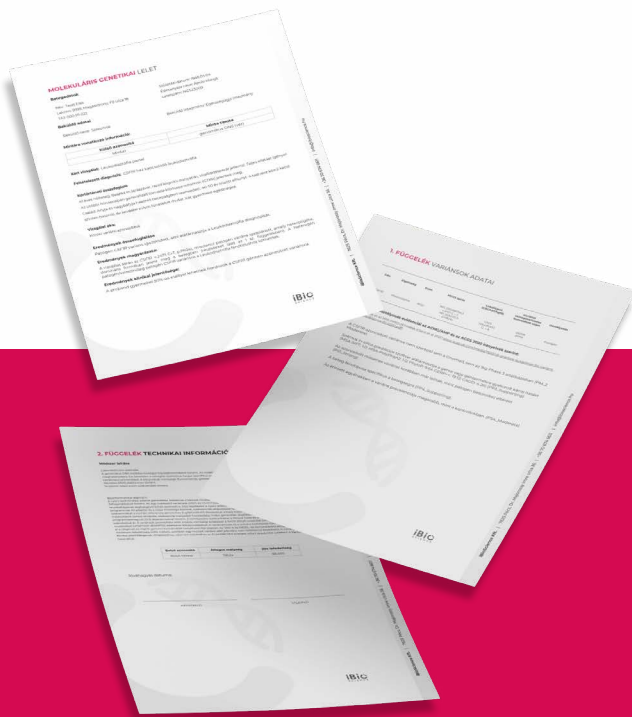
Az emlőrák a nők leggyakoribb rosszindulatú daganata, és a nőket érintő daganatos betegségek közül a második leggyakoribb halálozási ok. Ugyanakkor az örökletes emlő- és petefészekrák szindróma a mellrákkal diagnosztizáltak 5-10%-ánál fordul elő, gyakorisága körülbelül 1 az 500-ból az általános populációban. Kialakulását leggyakrabban két DNS-javító gén, a BRCA1 és BRCA2 káros variánsai okozzák, melyek az egészséges szervezetben a sejt más génjeivel együttműködve akadályozzák meg a rák kialakulását. Az ezekkel a génmutációkkal rendelkező férfiaknál is fokozott a mellrák és a prosztatatarák kockázata.

KIVÁLTÓ OKOK:

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

ÖSSZEGZÉS:

Az emlő- és petefészekrák eseteinek 5-10%-ában vannak jelen a BRCA1 és BRCA2 gének káros mutációi, melyek generációról generációra öröklődhetnek. Az örökletes emlő- és petefészekrák genetikai panelünk 20 potenciálisan érintett gént vizsgál, lehetővé téve a káros mutációk azonosítását és a betegség pontosabb megértését. Az eredmények fontosak a diagnózis, a kezelés és a családi kockázat becslése szempontjából.



GÉNEK LISTÁJA

ATM, BARD1, BRCA1, BRCA2, BRIP1, CDH1, CHEK2, MSH2, MLH1, MSH6, PMS2, EPCAM, NBN, NF1, PALB2, PTEN, RAD51C, RAD51D, STK11, TP53

mysample.hu

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

RENDELJ ITT



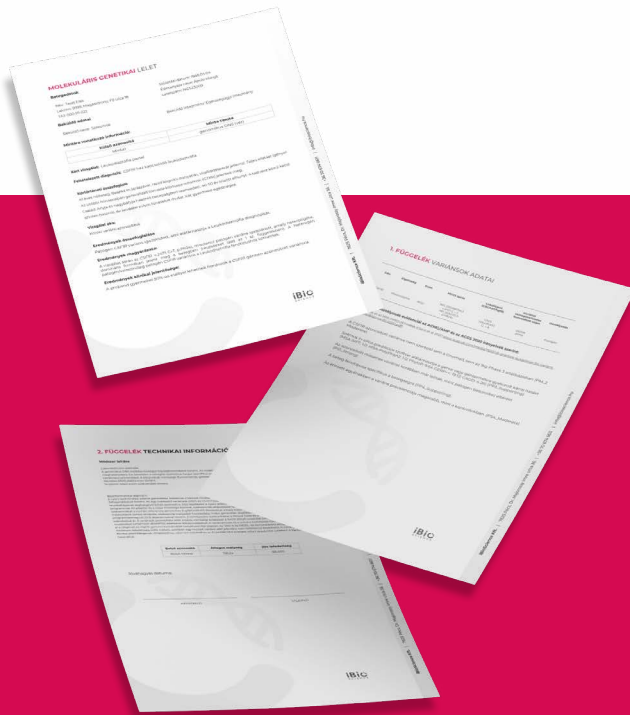
A rákos megbetegedéseknek 5-10%-áról ismert, hogy szorosan kapcsolódnak a szülőtől örökölt génhibákhoz (mutációkhoz). Fontos tudni, hogy az adott mutáció öröklése nem jelenti azt hogy az egyénben rákos megbetegedés ki fog alakulni, viszont jelentősen megnöveli annak a kockázatát. A legtöbb örökletes rákos megbetegedés autoszómális domináns öröklésmentet mutat és egy „csírvonal-mutációhoz” kapcsolódik, amely az emberi test minden sejtjében jelen van. Genetikai panelünkben a leggyakrabban előforduló örökletes rákfajták azonosíthatóak, mint például az örökletes emlő- és petefészekrák, béldaganatok, vesesejtes karcinóma és örökletes gyermekrák.

KIVÁLTÓ OKOK:

A betegség kialakulásához általában domináns autoszómális öröklődést mutató genetikai mutációk vezetnek, melyek magas penetranciával bírnak.

ÖSSZEGZÉS:

A malignus megbetegedések 5-10%-a vezethető vissza genetikai háttérre, így lehetővé téve a generációk közötti átörökíthetőséget. Az örökletes tumor szindróma genetikai panelünk 133 potenciálisan érintett gént vizsgál, lehetővé téve a káros mutációk azonosítását és a betegségek pontosabb megértését. Az eredmények fontosak a diagnózis, a kezelés és a családi kockázat becslése szempontjából.



GÉNEK LISTÁJA

ABRAXAS1, AIP, AKT1, ALK, APC, ATM, ATR, AXIN2, BAP1, BARD1, BLM, BMP1A, BRCA1, BRCA2, BRIP1, CCND1, CDC73, CDH1, CDK4, CDKN1A, CDKN1B, CDKN1C, CDKN2A, CDKN2B, CDKN2C, CHEK2, CYLD, DDB2, DICER1, DIS3L2, EGFR, EGLN1, EGLN2, EPAS1, EPCAM, ERCC1, ERCC2, ERCC3, ERCC4, ERCC5, FANCA, FANCB, FANCC, FANCD2, FANCE, FANCF, FANCG, FANCI, FANCL, FANCM, FH, FLCN, GPC3, GREM1, HNF1A, HNF1B, HOXB13, HRAS, IL1B, IL1RN, KIF1B, KIT, LZTR1, MAD2L2, MAX, MC1R, MEN1, MET, MITF, MLH1, MRE11, MSH2, MSH3, MSH6, MUYH, NBN, NF1, NF2, NTHL1, PALB2, PALLD, PDGFRA, PHOX2B, PIK3CA, PMS2, POLD1, POLE, POLH, POT1, PRKARIA, PTCH1, PTCH2, PTEN, RAD50, RAD51, RAD51C, RAD51D, RASAL1, RB1, RECQL4, RET, RFW3, RINT1, RNF43, RPS20, SCG5, SDHA, SDHAF2, SDHB, SDHC, SDHD, SEC23B, SLX4, SMAD4, SMARCA4, SMARCB1, SMARCE1, SPRED1, SRGAP1, STK11, SUFU, TERT, TMEM127, TP53, TSC1, TSC2, UBE2T, VHL, WRN, WT1, XPA, XPC, XRCC2

mysample.hu

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

RENDELJ ITT



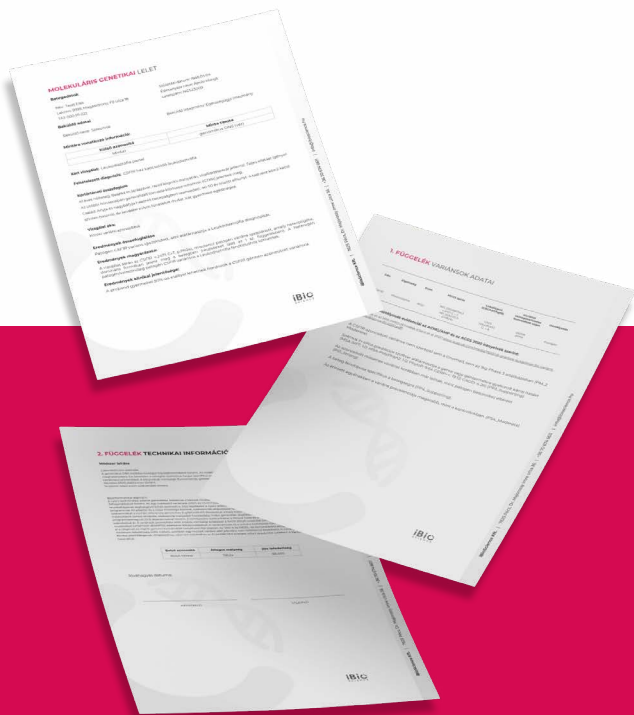
A vesesejtes karcinóma a veserák leggyakoribb típusa, a rosszindulatú vesedaganatok 80-85%-át teszi ki. Az örökletes vesesejtes karcinóma a veserák ritkább formája, mely esetekben az egyének olyan genetikai mutációt örökölnek, amely hajlamosítja őket a veserák kialakulásának nagyobb kockázatára. Az örökletes veserákos esetek fiatal korban jelentkeznek, és nagyobb valószínűséggel járnak kétoldali daganatokkal. A legismertebb örökletes szindrómák, amelyek örökletes vesesejtes karcinómához vezethetnek, a következők: Von Hippel-Lindau szindróma, Herediters papilláris vesesejtes karcinóma, Birt-Hogg-Dubé szindróma.

KIVÁLTÓ OKOK:

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

ÖSSZEGZÉS:

Az örökletes vesesejtes karcinóma a veserák ritkább formája, mely esetekben az egyének olyan genetikai mutációt örökölnek, amely hajlamosítja őket a veserák kialakulásának nagyobb kockázatára. Az örökletes vesesejtes karcinóma genetikai panelünk 31 potenciálisan érintett gént vizsgál, lehetővé téve a káros mutációk azonosítását és a betegség pontosabb megértését. Az eredmények fontosak a diagnózis, a kezelés és a családi kockázat becslése szempontjából.



GÉNEK LISTÁJA

BAP1, CCND1, CDC73, CDKN1C, CHEK2, DICER1, DIS3L2, EPCAM, FH, FLCN, GPC3, HNF1A, HNF1B, MET, MITF, MLH1, MSH2, MSH6, PALB2, PMS2, PTEN, SDHA, SDHAF2, SDHB, SDHC, SDHD, TP53, TSC1, TSC2, VHL, WT1

mysample.hu

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

RENDELJ ITT



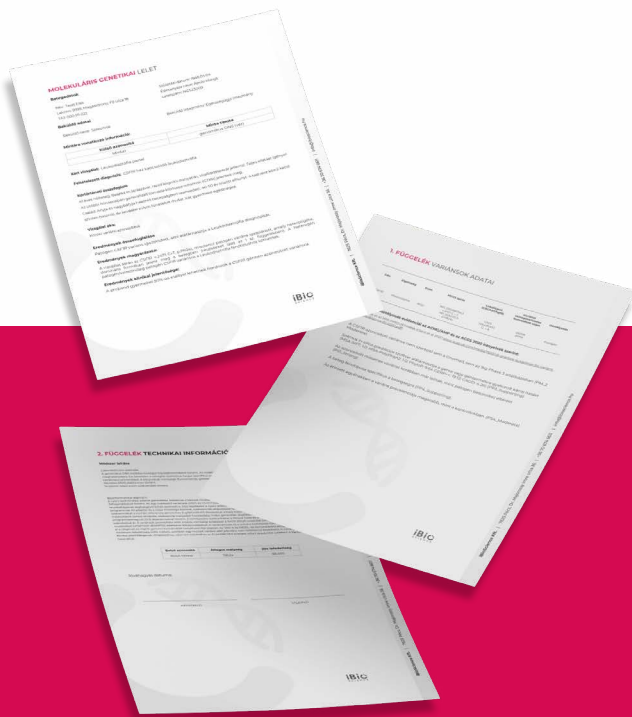
A gyermekkori leukémia a leggyakoribb gyermekkorról, és az összes diagnosztizált rákos megbetegedés több mint egyharmadát teszi ki. A gyermekeknél előforduló legtöbb rákos megbetegedés szórványosnak tekinthető, ugyanakkor a gyermekkori leukémiák és szolid daganatok kis részét örökletes rákszindrómák okozzák. Genetikai panelünkben az örökletes gyermektumorok leggyakrabban előforduló típusai válnak azonosíthatóvá, mint például a Wilms-tumor, neurofibromatosis, medulloblastoma, Li-Fraumeni szindróma, rhabdoid vesedaganat, többszörös endokrin neoplázia, DICER1 szindróma.

KIVÁLTÓ OKOK:

A betegség kialakulásához domináns vagy recesszív autoszómális öröklődést mutató genetikai mutációk vezetnek.

ÖSSZEZÉS:

Az örökletes gyermekkorról az érintett gyermekek általában olyan családban születnek, ahol már korábban előfordult hasonló rákos betegség, és genetikai tesztekkel lehet kimutatni a genetikai hajlamot. Az örökletes gyermekkorról genetikai panelünk 71 potenciálisan érintett gént vizsgál, lehetővé téve a káros mutációk azonosítását és a betegség pontosabb megértését. Az eredmények fontosak a diagnózis, a kezelés és a családi kockázat becslése szempontjából.



GÉNEK LISTÁJA

ALK, APC, AXIN2, BAP1, BLM, BMPRIA, BRAF, BUB1B, CBL, CDC73, CDKN1C, CEBPA, DICER1, DIS3L2, EPCAM, EZH2, FH, GATA2, GPC3, HRAS, KRAS, LZTR1, MAP2K1, MAP2K2, MAX, MEN1, MLH1, MSH2, MSH6, NBN, NF1, NF2, NRAS, NSD1, NSUN2, PAX5, PHOX2B, PMS2, PRF1, PRKARIA, PTCH1, PTEN, PTPN11, RAF1, RASA2, RECQL4, REST, RET, RIT1, RRAS, RUNX1, SDHA, SDHAF2, SDHB, SDHC, SDHD, SHOC2, SMAD4, SMARCA4, SMARCB1, SOS1, SOS2, STK11, SUFU, TMEM127, TP53, TSC1, TSC2, VHL, WRN, WT1

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 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

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.