

PRECÍZIÓS ONKOLÓGIA

A klinikailag befolyásolható genetikai eltérések kimutatása a precíziós onkológia alapja, amivel a betegek kezelése személyre szabható. A leggyakoribb rosszindulatú daganatos betegségekben, így a tüdőrák, a vastagbélrák, az emlőrák stb. eseteiben számos genetikai eltérés vizsgálata alapvető diagnosztikus feladat. Változó gyakorisággal olyan genetikai eltérések mutathatók ki, melyek kapcsán célzott gyógyszeres terápia áll rendelkezésre.

HOMOLÓG REKOMBINÁCIÓS HIBAJAVÍTÁS GÉNJEI

A rosszindulatú daganatos betegségekben gyakran fordulnak elő a biológiai viselkedést alapvetően meghatározó, úgynevezett driver mutációk, melyek vizsgálata alapvető fontosságú az onkológiai diagnosztika során. Bizonyos genetikai eltérések ritkán, többféle

daganatban is előfordulhatnak, de terápiás érzékenységet jeleznek előre bizonyos kezelések irányában. Ilyen eltérések például a homológ rekombinációs hibajavításban (HRR) résztvevő gének funkcióvesztő mutációi; a legfontosabb érintett gének a következők: BRCA1, BRCA2, PALB2, ATM, ATR, FANCA, MLH1, MRE11A, NBN, RAD51C, CDK12.

GÉN FÚZIÓK

Strukturális kromoszómális abnormalitások révén gének fúziója valósulhat meg, ami gyakori genetikai eltérés a rosszindulatú daganatos betegségekben. Ezek során az érintett gének funkciója jelentősen módosulhat, gyógyszeresen befolyásolható genetikai célpont jelenhet meg a sejtekben. A génfúziók bővített vizsgálata számos tumortípus esetén javasolható.

GÉNEK LISTÁJA

SNV, hotspot: AKT1 AKT2 AKT3 ALK AR ARAF AXL BRAF BTK CBL CCND1 CDK4 CDK6 CHEK2 CSF1R CTNNA1 DDR2 EGFR ERBB2 ERBB3 ERBB4 ERCC2 ESR1 EZH2 FGFR1 FGFR2 FGFR3 FGFR4 FLT3 FOXL2 GATA2 GNAI1 GNAQ GNAS H3F3A HIST1H3B HNF1A HRAS IDH1 IDH2 JAK1 JAK2 JAK3 KDR KIT KNSTRN KRAS MAGOH MAP2K1 MAP2K2 MAP2K4 MAPK1 MAX MDM4 MED12 MET MTOR MYC MYCN MYD88 NFE2L2 NRAS NTRK1 NTRK2 NTRK3 PDGFRA PDGFRB PIK3CB PIK3CA PPP2R1A PTPN11 RAC1 RAF1 RET RHEB RHOA ROS1 SF3B1 SMAD4 SMO SPOP SRC STAT3 TERT TOP1 U2AF1 XPO1

SNV, teljes gén: ARID1A ATM ATR ATRX BAP1 BRCA1 BRCA2 CDK12 CDKN1B CDKN2A CDKN2B CHEK1 CREBBP FANCA FANCD2 FANCI FBXW7 MLH1 MRE11 MSH6 MSH2 NBN NF1 NF2 NOTCH1 NOTCH2 NOTCH3 PALB2 PIK3R1 PMS2 POLE PTCH1 PTEN RAD50 RAD51 RAD51B RAD51C RAD51D RNF43 RB1 SETD2 SLX4 SMARCA4 SMARCB1 STK11 TP53 TSC1 TSC2

CNV: AKT1 AKT2 AKT3 ALK AXL AR BRAF CCND1 CCND2 CCND3 CCNE1 CDK2 CDK4 CDK6 EGFR ERBB2 ESR1 FGF19 FGF3 FGFRI FGFR2 FGFR3 FGFR4 FLT3 IGF1R KIT KRAS MDM2 MDM4 MET MYC MYCL MYCN NTRK1 NTRK2 NTRK3 PDGFRA PDGFRB PIK3CB PIK3CA PPARG RICTOR TERT

Fúzió: AKT2 ALK AR AXL BRCA1 BRCA2 BRAF CDKN2A EGFR ERBB2 ERBB4 ERG ESR1 ETV1 ETV4 ETV5 FGFR1 FGFR2 FGFR3 FGR FLT3 JAK2 KRAS MDM4 MET MYB MYBL1 NF1 NOTCH1 NOTCH4 NRG1 NTRK1 NTRK2 NTRK3 NUTM1 PDGFRA PDGFRB PIK3CA PRKACA PRKACB PTEN PPARG RAD51B RAF1 RB1 RELA RET ROS1 RSP02 RSP03 TERT

mysample.hu

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

RENDELJ ITT



HOGYAN TÖRTÉNIK?

A vizsgálatokhoz a tumorsejtekből származó DNS-re, és/vagy RNS-re van szükség. Ezek kinyerhetők korábbi műtét vagy biopszia során eltávolított, formalinban fixált, paraffinba ágyazott vagy fagyasztott szövetblokkból, citológiai preparátumból, kenetektől. Amennyiben nem áll rendelkezésre megfelelő szövettani vagy citológiai minta, akár vérből is kinyerhető keringő, sejtmentes DNS, ami adott esetben tartalmazhat tumorból származó örökítőanyagot is. A megfelelő minta kiválasztása az adott betegség, és a vizsgálandó genetikai eltérések függvénye.



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 minőségellenőrzése 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.

ÁTFUTÁSI IDŐ:

Mintaérkezéstől számított 2-3 héten belül.

MINTA KÖVETELMÉNYEK:

Legalább 500 ng izolált DNS (és a vizsgálatától függően külön 500 ng izolált RNS) minta (legalább 20 ng/μl minimum 25 μl térfogatban) maximum 50% 1000 bázispár alatti fragment arány (RNS esetében maximum 50% 200 bázispár alatti arány)
VAGY
Legalább 6 db 10 μm vastagságú metszet vagy ezzel egyenértékű FFPE blokk

Mintavételi dobozt igény esetén biztosítunk, amely tartalmazza a mintavételhez szükséges eszközöket és a minta küldéssel kapcsolatos információkat. További kérdések esetén forduljon hozzánk bizalommal.



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