

BRCA1 ÉS BRCA2 GÉNEK

A BRCA1 és a BRCA2 fontos tumorszupresszor gének, melyek a DNS törések kijavításában (homológ rekombináció) játszanak fontos szerepet. Mutációik az emlőrák kb. 4-6%, a petefészekrák 10-15%, a prosztatarák 6-8%-ában fordulnak elő, de más tumorokban is jelen lehetnek. A gének több, mint 2000 különböző mutációja ismert, melyek a fehérje funkciójának elvesztését eredményezik.

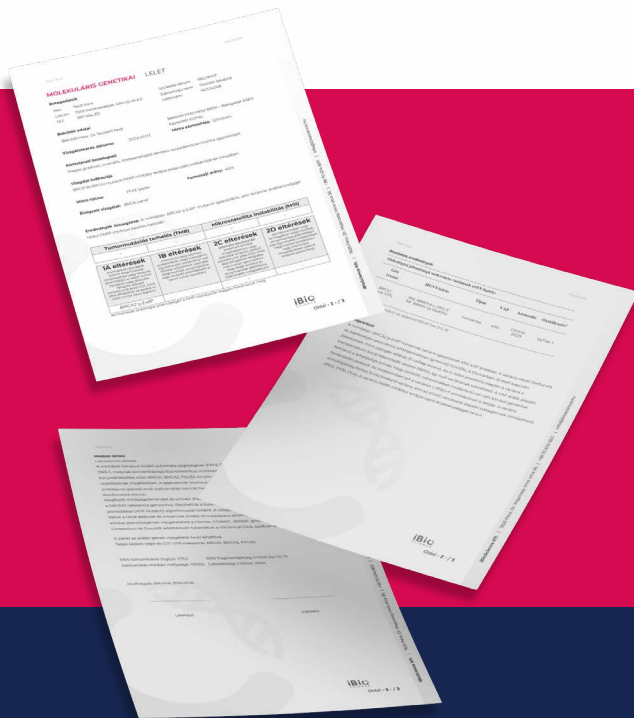
A poly(ADP)ribóz polimeráz inhibitor (PARPi) kezelés a BRCA1 és BRCA2 mutációk esetében ígéretes terápia lehetőség. Az ESMO (Európai Klinikai Onkológia Társaság) valamennyi nem-mucinosus petefészekrák, valamint a metasztatizáló prosztatarák eseteiben tumorszöveten végzett BRCA1 és BRCA2 mutációanalízist javasol.

PETEFÉSZEKRÁK

A petefészekrák halálozása a legmagasabb a nőgyógyászati tumorok közül. Magyarországon évente 1200-1300 petefészekrák eset fordul elő, nagyjából 700-an veszítik életüket a betegség miatt. Az összes petefészekrák kb. 70%-a magas grádusú serosus carcinoma; ebben a típusban a leggyakoribb a BRCA1 és BRCA2 mutáció jelenléte.

PROSZTATARÁK

A prosztatarák férfiakban a második leggyakoribb rosszindulatú daganat. A hormonterápia-rezisztens prosztatarák várható túlélése csupán 2-4 év. DNS-javító gének mutációja esetében a petefészekrákhoz hasonlóan PARPi kezelés eredményessége várható.



GÉNEK LISTÁJA

BRCA1, BRCA2, PALB2 (teljes kódoló régió)

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.



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 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.