

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.

SARCOMÁK

A sarcomák a csont-, a porcszövetek és a lágyrészek rosszindulatú daganatos betegségei. A sarcomák rit-

ka, genetikailag és biológiailag rendkívül sokszínű betegségek, melyek megfelelő diagnózisában különböző génfúziók kimutatásának óriási a jelentősége.

AKUT LEUKÉMIÁK

Az akut myeloid és lymphoid leukémiák eseteiben gyakoriak a kromoszóma transzlokációk, illetve egyéb strukturális eltérések, melyek következtében génfúziók jönnek létre. Ezek kimutatása a megfelelő diagnózis nélkülözhetetlen eleme, egyes génfúziók azonosítása célzott terápiát tesz lehetővé.

GÉNEK LISTÁJA

ABI1, ABL1, ABL2, ACACA, ACE, ACER1, ACKR3, ACSL6, ADD3, AFF1, AFF3, AFF4, AGR3, AH1, AHRR, ALK, ANKRD28, AR, ARHGAP20, ARHGAP26, ARNT, ASPSCR1, ASTN2, ATF1, ATIC, ATP1B4, AUTS2, BACH2, BAG4, BAIAP2L1, BAZ2A, BCAS3, BCAS4, BCL10, BCL11A, BCL11B, BCL2, BCL2L1, BCL3, BCL6, BCL9, BCOR, BCR, BDNF, BICC1, BIRC3, BIRC6, BRAF, BRD1, BRD3, BRD4, BRWD3, BTBD18, BTG1, C11orf1, C11orf95, C2CD2L, C3orf27, CAMTA1, CAPRIN1, CARS, CASC5, CASP7, CBFA2T3, CBF, CBL, CCAR2, CCDC28A, CCDC6, CCDC88C, CCNB1IP1, CCNB3, CCND1, CCND2, CCND3, CD74, CDH11, CDK5RAP2, CDK6, CDX1, CDX2, CEBPA, CEBPB, CEBPD, CEBPE, CEP170B, CEP85L, CHD6, CHIC2, CHMP2B, CHST11, CIC, CIITA, CLP1, CLTC, CLTCL1, CMKLR1, CNBP, CNOT2, CNTRL, COG5, COL1A1, COL1A2, COL6A3, COX6C, CPSF6, CRADD, CREB1, CREB3L1, CREB3L2, CREBBP, CRLF2, CRTCL1, CSF1, CSF1R, CTDSP2, CTNNB1, CUX1, DAB2IP, DACH1, DACH2, DDI3, DDX10, DDX20, DEK, DMRT1, DNAJB1, DPM1, DUSP22, DUX4, EBF1, EEFSEC, EGFR, EGR1, EGR2, EGR3, EGR4, EIF4A2, ELF4, ELK4, ELL, ELN, EML1, EML4, EP300, EP400, EPC1, EPOR, EPS15, ERBB3, ERC1, ERCC1, ERG, ERLIN2, ESR1, ETS1, ETV1, ETV4, ETV5, ETV6, EWSR1, EZR, FAM19A2, FCGR2B, FCRL4, FEN1, FEV, FGF8, FGFRL1, FGFRIOP, FGFRIOP2, FGFR2, FGFR3, FGFR4, FHIT, FIP1L1, FLI1, FLNA, FLT3, FLT3LG, FNBP1, FOSB, FOSL1, FOXO1, FOXO4, FOXP1, FRK, FRYL, FUS, GAS5, GAS7, GATA1, GIT2, GLI1, GOSR1, GOT1, GPRI28, GPR34, GRHR, GRID1, GTF2I, H2AFX, HAS2, HEY1, HHEX, HIP1, HIPK1, HIST1H4I, HLF, HMGA2, HNF1A, HOXA10, HOXA11, HOXA13, HOXA9, HOXC11, HOXC13, HOXD11, HOXD13,

HSP90AA1, ID4, IKZF1, IL2, IL21R, IL3, INPP5D, IQCG, IRF2BP2, IRF4, IRS4, ITK, JAK1, JAK2, JAZF1, KANK1, KAT6A, KAT6B, KDM5A, KIAA1524, KIF5B, KMT2A, KPNB1, KSR1, LASP1, LCK, LCP1, LGR5, LHFP, LHX2, LHX4, LINC00598, LINC00982, LMBRD1, LMO1, LMO2, LNP1, LPP, LPXN, LRMP, LRRC37B, LTBP1, LYLI, MACROD1, MAF, MAFB, MALT1, MAML2, MAPRE1, MBNL1, MBTD1, MDS2, MEAF6, MECOM, MGEA5, MKL1, MKL2, MLF1, MLLT1, MLLT10, MLLT11, MLLT3, MLLT4, MLLT6, MN1, MNX1, MSI2, MSN, MUC1, MUTYH, MYB, MYBL1, MYC, MYH11, MYH9, MYO18A, MYO1F, NAB2, NAPA, NBEAP1, NBRI, NCOA1, NCOA2, NCOA3, NDE1, NF1, NFATC2, NFIB, NGF, NGFR, NIN, NIPBL, NKX2-5, NONO, NOTCH1, NPM1, NR4A3, NR6A1, NSD1, NT5C2, NTF3, NTF4, NTRK1, NTRK2, NTRK3, NUMA1, NUP107, NUP214, NUP98, NUTM1, NUTM2A, NUTM2B, OFD1, OLIG2, OLR1, OMD, P2RY8, PAPP, PATZ1, PAX3, PAX5, PAX7, PAX8, PBX1, PCMI, PDE4DIP, PDGFB, PDGFRA, PDGFRB, PER1, PHF1, PHF23, PICALM, PIM1, PLAC1, PML, POM121, POU2AF1, POU5F1, PPAP2B, PPARC, PPARGCTA, PPFIBP1, PPP2R1B, PRCC, PRDM16, PRKACA, PRKAR1A, PRKG2, PRRX2, PSIP1, PSMD2, PTPRR, PVT1, RABEP1, RAD51B, RAF1, RANBP2, RAPIGDS1, RARA, RBM15, RBM6, RCOR1, RCSD1, RET, RHOH, RNF213, ROS1, RPL22, RPN1, RREB1, RRM1, RTEL1, RUNX1, RUNX1T1, SARNP, SEC31A, SEPT2, SEPT5, SEPT6, SEPT9, SERPINE1, SERPINF1, SET, SETBP1, SFPO, SH3D19, SH3GL1, SIK3, SLC34A2, SLC45A3, SLC6A3, SMAP1, SMARCA5, SMARCB1, SNHG5, SORBS2, SORT1, SP3, SPECC1, SPTBN1, SQSTM1, SRF, SRSF3, SS18, SS18L1, SSBP2, SSX1, SSX2, SSX4, ST6GAL1, STAT5B, STAT6, STRN, SUGP2, SUZ12, SYK, TACC1, ...stb.

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 utána. 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