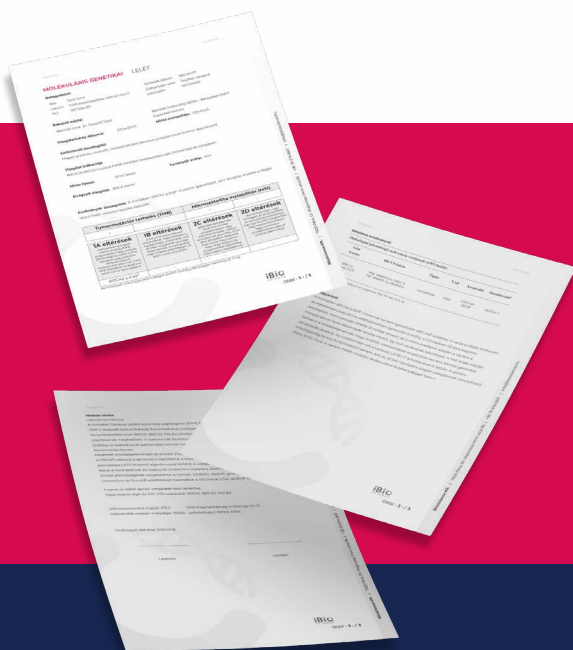


HOMOLÓG REKOMBINÁCIÓS HIBAJAVÍTÁS DEFJEKTUSA

A homológ rekombinációs hibajavítás defektusa (HRD) többnyire különböző DNS hibajavító gének funkcióvesztő mutációi következtében jön létre, és jellegzetes mintázatú genetikai instabilitást okoz. A leggyakrabban a BRCA1 és BRCA2 gének érintettek, elsősorban petefészekrák, emlőrák, valamint prosztatatarák eseteiben. A gének mutációi esetében a poly(ADP)ribóz polimeráz inhibitor (PARPi) kezelés ígéretes terápiás lehetőség.

A BRCA1 és BRCA2 génen túl számos további gén vesz részt a DNS hibajavításban, pl: PALB2, ATM, ATR, FANCA, MLH1, MRE11A, NBN, RAD51C, CDK12. A gének funkcióvesztése megvalósulhat SNV/indel révén, de a háttérben CNV, vagy DNS-metiláció is állhat, így célzott panellel nem ismerhető fel a HRD valamennyi esetben.



HOMOLÓG REKOMBINÁCIÓS DEFJEKTUS VIZSGÁLATA

A HRD, ezáltal a PARPi kezelés iránti fogékonyság vizsgálható a genetikai instabilitás mintázatának felismerése révén is. A genom átfogó vizsgálata SNV-k, a heterozigótaság elvesztése, valamint a telomerikus arányok eltolódása irányában megfelelően azonosíthatja a HRD mintázatát, amit HRD érték formájában lehet meghatározni. Magas HRD érték esetében a hibajavításért felelős gének konkrét eltéréseinek azonosítása nélkül is felismerhető a homológ rekombinációs defektus.

Petefészekrák eseteiben, meghatározott klinikai konstelláció esetén javasolt a HRD érték meghatározása, amennyiben BRCA1 vagy BRCA2 mutáció nem igazolódott.

MÓDSZER

A vizsgálat AmoyDx® HRD Focus Panel (Amoy Diagnostics) felhasználásával történik.

GÉNEK LISTÁJA

BRCA1, BRCA2 gének és 24 000 SNP

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.



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.