

### 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.

### LIQUID BIOPSZIA

Számos esetben nem lehetséges megfelelő mennyiségű és minőségű tumorszövetet nyerni részletes genetikai vizsgálat céljából. Ilyenkor testüregi folyadékból, vagy vérből lehet keringő, sejtmentes DNS-t gyűjteni, és azon végezni a vizsgálatot, hiszen a me-

tasztatizáló rosszindulatú daganatos betegségek esetében a tumorsejtek szétesése kapcsán a keringő, sejtmentes DNS jelentős hányada a tumorsejtek genomját reprezentálja.

### TUMOR MUTÁCIÓS TERHELÉS

A tumor mutációs terhelés (TMB) a genetikai instabilitásnak egy fokmérője, ami megmutatja, hogy a tumorsejtek genomjában arányosan mennyi mutáció található. Ez a genetikai paraméter az immunellenőrzőpont-gátló kezelések irányában érzékenységet jósol; magas TMB esetében diagnózistól részben függetlenül szóba jöhet az immunterápia. A TMB meghatározásához a genom nagyobb részletét kell megvizsgálni, mint amit a kicsi és közepes méretű célzott panelek lehetővé tesznek.

### GÉNEK LISTÁJA

SNV/indel: ABL1, ABL2, ACVR1, ACVR1B, AKT1, AKT2, AKT3, ALK, ALOX12B, ANKRD11, ANKRD26, APC, AR, ARAF, ARFRP1, ARID1A, ARID1B, ARID2, ARID5B, ASXL1, ASXL2, ATM, ATR, ATRX, AURKA, AURKB, AXIN1, AXIN2, AXL, B2M, BAP1, BARD1, BBC3, BCL10, BCL2, BCL2L1, BCL2L11, BCL2L2, BCL6, BCOR, BCORL1, BCR, BIRC3, BLM, BMP1A, BRAF, BRCA1, BRCA2, BRD4, BRIP1, BTG1, BTK, C11orf30, CALR, CARD11, CASP8, CBF3, CBL, CCND1, CCND2, CCND3, CCNE1, CD274, CD276, CD74, CD79A, CD79B, CDC73, CDH1, CDK12, CDK4, CDK6, CDK8, CDKN1A, CDKN1B, CDKN2A, CDKN2B, CDKN2C, CEBPA, CENPA, CHD2, CHD4, CHEK1, CHEK2, CIC, CREBBP, CRKL, CRLF2, CSF1R, CSF3R, CSNK1A1, CTCF, CTLA4, CTNNA1, CTNNB1, CUL3, CUX1, CXCR4, CYLD, DAXX, DCUN1D1, DDR2, DDX41, DHX15, DICER1, DIS3, DNAJB1, DNMT1, DNMT3A, DNMT3B, DOT1L, E2F3, EED, EGFL7, EGFR, EIF1AX, EIF4A2, EIF4E, EML4, EP300, EPCAM, EPHA3, EPHA5, EPHA7, EPHB1, ERBB2, ERBB3, ...stb.

CNV: AKT2, ALK, AR, ATM, BRAF, BRCA1, BRCA2, CCND1, CCND3, CCNE1, CDK4, CDK6, CHEK1, CHEK2, EGFR, ERBB2, ERBB3, ERCC1, ERCC2, ESR1, FGF1, FGF10, FGF14, FGF19, FGF2, FGF23, FGF3, FGF4, FGF5, FGF6, FGF7, FGF8, FGF9, FGFR1, FGFR2, FGFR3, FGFR4, JAK2, KIT, KRAS, LAMP1, MDM2, MDM4, MET, MYC, MYCL1, MYCN, NRAS, NRG1, PDGFRA, PDGFRB, PIK3CA, PIK3CB, PTEN, RAF1, RET, RICTOR, RPS6KB1, TFRC

Fúzió: ABL1, AKT3, ALK, AR, AXL, BCL2, BRAF, BRCA1, BRCA2, CDK4, CSF1R, EGFR, EML4, ERBB2, ERG, ESR1, ETS1, ETV1, ETV4, ETV5, EWSR1, FGFR1, FGFR2, FGFR3, FGFR4, FLI1, FLT1, FLT3, JAK2, KDR, KIF5B, KIT, MET, MLL, MLLT3, MSH2, MYC, NOTCH1, NOTCH2, NOTCH3, NRG1, NTRK1, NTRK2, NTRK3, PAX3, PAX7, PDGFRA, PDGFRB, PIK3CA, PPARG, RAF1, RET, ROS1, RPS6KB1, TMPRSS2

[mysample.hu](https://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](http://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](mailto: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.*