

### 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.

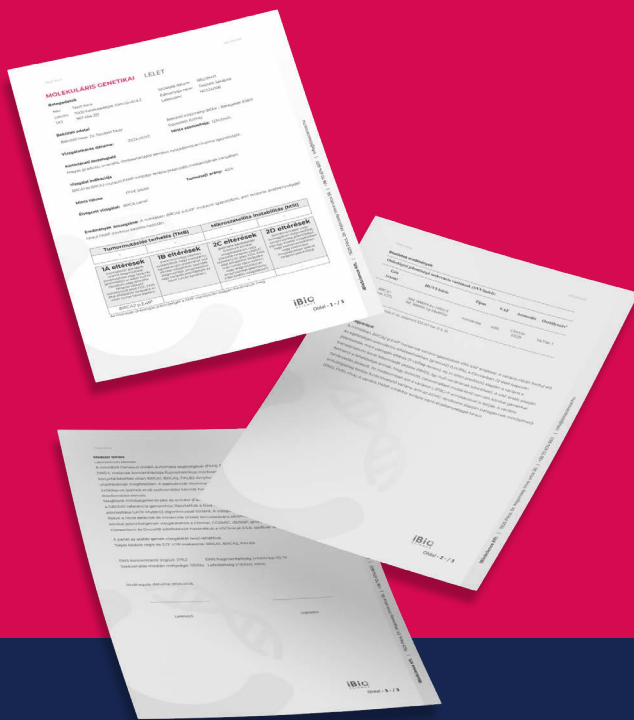
### MIKROSZATELLITA INSTABILITÁS

A mikroszatellita instabilitás a tumorsejtek genetikai károsodásának egy gyakori típusa, ami a diagnózistól részben függetlenül előre jelzi az érzékenységet im-

munellenőrzőpont-gátló kezelés esetében. Ez a fajta genetikai eltérés a leggyakrabban vastagbél- és endometriumrák eseteiben fordul elő, de ritkán a többi daganatban is jelen lehet.

### FARMAKOGENETIKAI VIZSGÁLAT

Bizonyos enzimek veleszületett változatai esetében az onkológiában gyakran használatos kemoterápiás szerek mellékhatásainak súlyossága jelentősen eltér. A panel tartalmazza az irinotecan, illetve a fluorouracil érzékenységet befolyásoló legfontosabb DPYD és UGT1A1 polymorphismusokat is.



### GÉNEK LISTÁJA

SNV/indel: AKT1(exon3-4), ALK(exon21-25), BRAF(exon 11,12,15,18), CTNNB1(exon 3), DDR2(exon 5,8,13-18), EGFR(exon 3,7,12,14,18-22), ERBB2(exon 1-27), ESR1(exon 6,9), FGFR1(exon 5,6,13,15), FGFR2(exon 3,5-9,12-16,18), FGFR3(exon 3,7-15,17), FGFR4(exon 3,6,9,10,12,13,15,16), HRAS(exon 2-4), IDH1(exon 4), IDH2(exon 4), KEAP1(exon 2-6), KIT(exon 9,11,13,14,17,18), KRAS(exon 2-4), MAP2K1(exon 2,3,6), MET(exon 3,9,12,14,15,20,21), NFE2L2(exon 2), NRAS(exon 2-4), NTRK1(exon 14,15), NTRK2(exon 18,19), NTRK3(exon 16,17), PDGFRA(exon 12, 14, 18), PIK3CA(exon 2,3,5,6,8-10,14,21), POLE(exon 3-14,19), PTEN(teljes kódoló régió), RB1(exon 1-27), RET(exon 5,6,8,10,11,13-16), ROS1(exon 36-38, 40,41), STK11(exon 1-9), TP53(exon 2-11)

CNV: CDK4, ERBB2, MET, MYC, NKX2-1,

Fúzió: ALK, FGFR1, FGFR2, FGFR3, METex14 skipping, NRG1, NTRK1, NTRK2, NTRK3, RET, ROS1

[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, kenetekből. 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.*