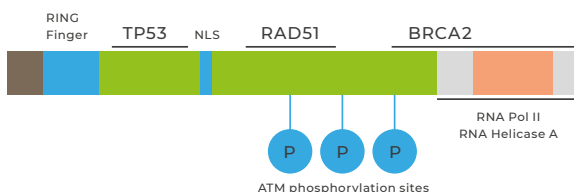


BRCA1, BRCA2 ÉS PALB2 GÉNEK

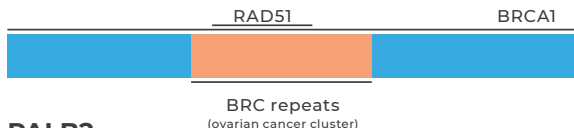
- ▶ Tumorszupresszor gének, melyek a DNS törések kijavításában (homológ rekombináció) játszanak szerepet.
- ▶ Mutációik az emlőrák kb. 4-6%, a petefészekrák 10-15%, a prosztatarák 6-8%-ában fordulnak elő.
- ▶ A gének több, mint 2000 különböző mutációja ismert, melyek a fehérje funkciójának elvesztését eredményezik.
- ▶ A poly(ADP)ribóz polimeráz inhibitor (PARPi) kezelés a mutációk esetében ígéretes terápiás lehetőség.
- ▶ **Az ESMO* valamennyi nem-mucinosus petefészekrák, valamint a metasztatizáló prosztatarák eseteiben tumorszöveten végzett BRCA1 és BRCA2 mutációanalízist javasol.**

* European Society for Medical Oncology
Európai Klinikai Onkológia Társaság

BRCA1



BRCA2

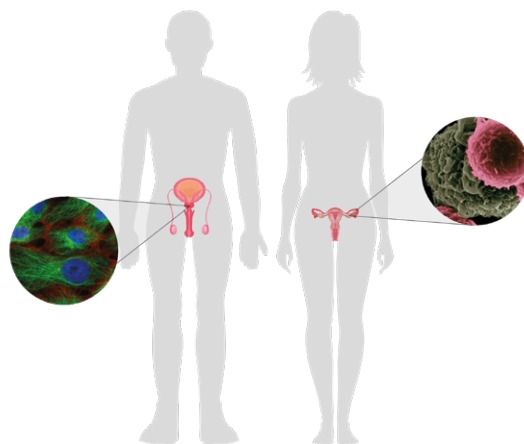


PALB2



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.

MÓDSZER

- ▶ Szerzett és csírvonal mutációk kimutatása egy vizsgálattal.
- ▶ Formalinban fixált, paraffinba ágyazott (FFPE) blokkból vagy >10 metszetből kiindulva.
- ▶ Szükséges tumorsejt arány: $\geq 20\%$
- ▶ BRCA1, BRCA2 és PALB2 gének teljes kódoló és 3'/5' UTR régióinak szekvenálása.
- ▶ Egyedi nukleotid variánsok (SNV), rövid inszerciók és deléciók azonosítása bioinformatikai módszerekkel.

- ▶ Az azonosított variánsok osztályozása és annotációja (ClinVar, COSMIC, HGMD, BRCA Exchange stb.).

LEFEDETTSÉG: >95% (>500x)

ÁTLAGOS MÉLYSÉG: >1000x

ÁTFUTÁSI IDŐ: 2-3 hét

MUNKAFOLYAMAT

Küldetésünk a **BIOTECHNOLÓGIA** és az **EGÉSZSÉGÜGY** területén folytatott tudományos kutatás ösztönzése és a legújabb innovatív technológiák alkalmazása a diagnosztikában.

AZ IBIOSCIENCE KFT. A PÉCSI TUDOMÁNYEGYETEM SZENTÁGOTHAJ JÁNOS KUTATÓKÖZPONTJÁVAL szoros együttműködésben biztosítja a magyar tudományos közösség számára a legmodernebb újgenerációs szekvenálási technológiát és szakmai háttérrel.



HIVATKOZÁSOK

Neff RT et al. Ther Adv Med Oncol. 2017 Aug;9(8):519-531. PMID: 28794804
Colombo N, et al. Ann Oncol. 2019 May 1;30(5):672-705. PMID: 31046081
Moschetta M et al. Ann Oncol. 2016 Aug;27(8):1449-55. PMID: 27037296
Mosele F et al. Ann Oncol. 2020 Nov;31(11):1491-1505. PMID: 32853681
Richards S et al. Genet Med. 2015 May;17(5):405-24. PMID: 25741868
Li MM et al. J Mol Diagn. 2017 Jan;19(1):4-23. PMID: 27993330



KAPCSOLATFELVÉTEL

order@ibioscience.hu
+36 70 674 6611



MINTABEKÜLDÉS

FFPE blokk, vagy metszet,
sejtblokk, vagy kenet,
vagy izolált DNS



SZÖVETTANI FELDOLGOZÁS

mikroszkópos
tumorsejt-ellenőrzés,
DNS-izolálás



GENETIKAI ELEMZÉS

bioinformatikai elemzés,
variánsok azonosítása
és annotálása



EREDMÉNYKÖZLÉS

nemzetközi standardok alapján a variánsok kategorizálása (patogén, valószínű patogén, VUS stb.)

iBioScience Kft.

7625 Pécs, Dr. Majorossy Imre utca 36.
Mobiltelefon: +36 70 674 6611
E-mail: order@ibioscience.hu

ibioscience.hu