

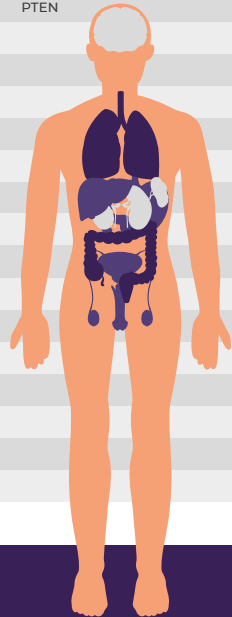
## KITERJESZTETT SOLID TUMOR PANEL

- ▶ Ötszázhuszonhárom onkogén eltéréseinek kimutatása egyetlen vizsgálattal.
- ▶ *NTRK1*, *NTRK2* és *NTRK3* fúziók kimutatása.
- ▶ Tumor mutációs terhelés meghatározása.
- ▶ Mikroszatellita instabilitás meghatározása.

### A legfontosabb vizsgált gének



TÜDŐ	MELANOMA	COLON	PETEFÉSZEK	EMLŐ	GYOMOR	HÓLYAG	SARCOMA
ALT1	BRAF	ALT1	BRAF	AKT1	BRAF	MSH6	ALK
ALK	CTNNB1	BRAF	BRCA1	AR	KIT	PMS2	APC
BRAF	GNAI1	HRAS	BRCA2	BRCA1	KRAS	TSC1	BARF
DDR2	GNAQ	KRAS	ERBB2	BRCA2	MET		CDK4
EGFR	KIT	MET	FGFR1	FGFR1	MLH1		CTNNB1
ERBB2	MAP2K1	MLH1	FGFR2	FGFR2	PDGFRA		ETV6
FGFR1	NF1	MSH2	PIK3CA	PIK3CA	TIP53		EWSR1
FGFR3	NRAS	MSH6	PTEN	PTEN			FOXO1
KRAS	PDGFRA	NRAS					GLI1
MAP2K1	PIK3CA	PIK3CA					KIT
MET	PTEN	PMS2					MDM2
NRAS	TP53	PTEN					MYOD1
PIK3CA		SMAD4					NAB2
PTEN		TP53					NF1
RET							PAX3
TP53							PAX7
							PDGFRA
							PDGFRB
							SDHB
							SDHC
							SMARCB1
							TFE3
							WT1



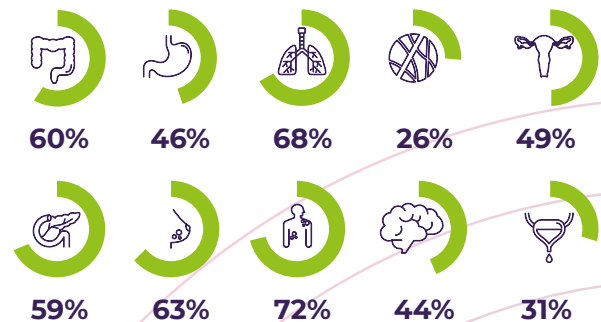
### MÓDSZER

- ▶ Formalinban fixált, paraffinba ágyazott (FFPE) blokkból, vagy egyéb, tumorsejtet tartalmazó mintából.
- ▶ Javasolt tumorsejt arány:  $\geq 20\%$
- ▶ Legfontosabb onkogének mutációs hotspotjainak, illetve leggyakoribb fúziós transzkriptumainak szekvenálása.
- ▶ Egyedi nukleotid variánsok (SNV), rövid inszerciók és deléciók, valamint kópiaszám eltérések (CNV), illetve fúziós transzkriptumok azonosítása bioinformatikai módszerekkel.

### PRECÍZIÓS ONKOLÓGIA

- ▶ A klinikailag befolyásolható mutációk kimutatása az alapja a precíziós onkológiának.
- ▶ A **tumor mutációs terhelés** és a **mikroszatellita instabilitás** prediktív biomarker az immunellenőrzőpont gátló kezelések vonatkozásában.
- ▶ Az átfogó molekuláris vizsgálatok költséghatékonyak és nélkülözhetetlenek az újabb klinikai tanulmányok kapcsán.
- ▶ A betegek több, mint felében azonosítható gyógyszeresen potenciálisan befolyásolható molekuláris eltérés multigénes vizsgálatokkal.
- ▶ Az átfogó molekuláris vizsgálatok költséghatékonyak és nélkülözhetetlenek az újabb klinikai tanulmányok kapcsán.
- ▶ Tüdőrák, előrehaladott, kedvezőtlen prognózisú, illetve a ritka rosszindulatú daganatok, valamint ismeretlen eredetű metasztázisok esetében érdemes korán átfogó genetikai vizsgálatot végezni.

### Mutációk várható gyakorisága\*



\*A cBioPortal adatbázis alapján a panelben vizsgált, klinikailag potenciálisan befolyásolható gének eltéréseinek várható gyakorisága.

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

**LEFEDETTSÉG: >95% (>500×)**

**ÁTLAGOS MÉLYSÉG: >1000×**

**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

Colomer R et al. E Clinical Medicine 2020 Jul 31;25:100487. PMID: 32775973  
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  
Chakravarty D et al., JCO Precis Oncol.;2017;PO.17.00011. PMID: 28890946  
Gao J et al. Sci Signal 2013 Apr 2;6(269):p11. PMID: 23550210



### KAPCSOLATFELVÉTEL

order@ibioscience.hu  
+36 70 674 6611



### MINTABEKÜLDÉS

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



### SZÖVETANI FELDOLGOZÁS

mikroszkópos  
tumorsejt-ellenőrzés,  
DNS és RNS 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