

## MYELOID TUMOR PANEL

- ▶ Myeloid neopláziában érintett 59 gén mutációinak vizsgálata.
- ▶ Országos kollaboráció alapján.
- ▶ Diagnózishoz elengedhetetlen, prognosztikus, valamint a csírvonal prediszpozícióval társuló myeloid neoplázia azonosításához szükséges mutációk vizsgálata.
- ▶ Myeloproliferatív neopláziákban releváns mutációk vizsgálata.

### Minimum diagnosztikus panel

ASXL1, CEBPA, FLT3, NPM1, RUNX1, TP53

### Fontos prognosztikus markerek, potenciális terápiás célpontok

BRAF, DNMT3A, EZH2, IDH1, IDH2, KIT, MT2A, NRAS, STAG2, PTPN11, RAD21, SF3B1, SRSF2, U2AF1, WT1, ZRSR2

### Genetikai prediszpozíció

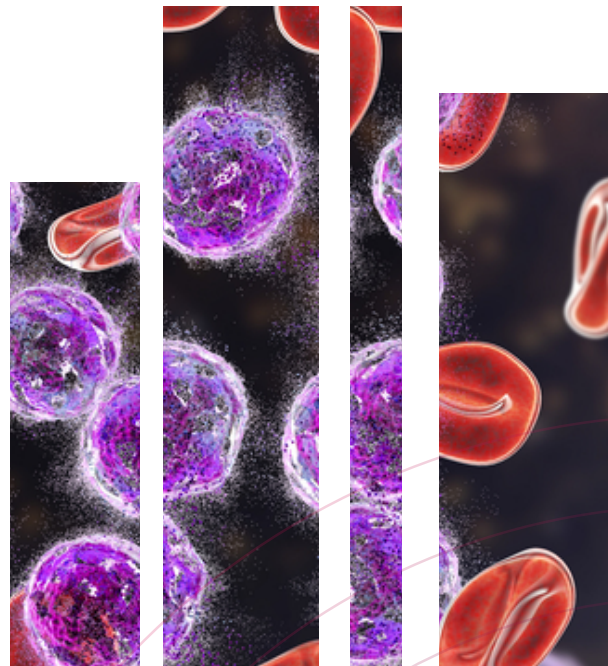
ANKRD26, ATG28, DDX41, ETV6, GATA2, SRP72, TERT

### Myeloproliferatív neoplasia

CALR, CSF3R, JAK2, MPL, SH2B3

## AKUT MYELOID LEUKÉMIA

- ▶ Az akut myeloid leukémia (AML) egy heterogén betegségcsoport eltérő genetikai háttérrel és prognózissal.
- ▶ Öt évvel a diagnózist követően a beteg csupán 25%-a van életben.
- ▶ Az esetek >90%-ában génfúziók, vagy mutációk mutathatók ki.
- ▶ A transzlokációk mellett az Európai Leukémia Hálózat 6 gén vizsgálatát jelöli meg, mint a diagnosztikus elvárás, több, mint 20 további mutáció jelentős a prognózis, illetve a csírvonal prediszpozíció azonosítása szempontjából.



## MÓDSZER

- ▶ Izolált genomiális DNS, vagy csontvelői aspiratum/perifériás vérminta EDTA-ban.
- ▶ Ajánlott tumorsejt arány:  $\geq 20\%$
- ▶ Egyedi nukleotid variánsok (SNV), rövid inszerciók és deléciók, valamint kópiaszám eltérések (CNV) azonosítása bioinformatikai módszerekkel.
- ▶ Az azonosított variánsok osztályozása és annotációja (ClinVar, COSMIC, HGMD, Varsome stb.).

## VIZSGÁLT GÉNEK LISTÁJA

### TELJES KÓDOLÓ RÉGIÓ:

ASXL1, BCOR, CEBPA, DNMT3A, ETV6, EZH2, GATA1, GATA2, IKZF1, PHF6, RAD21, RUNX1, SETD2, SRSF2, STAG2, TET2, TP53, ZRSR2, DDX41, TERC

### MUTÁCIÓS HOTSPOTOK:

ABL1, ACD, ANKRD26, BRAF, CALR, CBL, CSF3R, CUX1, ERCC6L2, ETNK1, FLT3, GNAS, GNB1, IDH1, IDH2, JAK2, KDM6A, KIT, KRAS, MPL, MYC, NF1, NPM1, NRAS, PDGFRA, PRPF8, PTPN11, SAMD9, SAMD9L, SETBP1, SF3B1, SH2B3, SMC1A, SMC3, SRP72, TERT, TINF2, U2AF1, WT1

**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.



### KAPCSOLATFELVÉTEL

order@ibioscience.hu  
+36 70 674 6611



### MINTABEKÜLDÉS

izolált DNS, EDTA-s csontvelői vagy perifériás vérminta



### SZÖVETANI 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.)

#### HIVATKOZÁSOK

Mims AS et al. J Hematol Oncol. 2021;14(1):96.

Döhner H et al. Blood. 2017;129(4):424-447.

Hou HA et al. J Biomed Sci. 2020;27(1):81.

Leisch M et al. Cancers (Basel). 2019;11(2):252.

Döhner H et al. Nat Rev Clin Oncol. 2021 May 18.

PMID: 34162404

PMID: 27895058

PMID: 32690020

PMID: 30795628

PMID: 34006997

**iBioScience Kft.**

7625 Pécs, Dr. Majorossy Imre utca 36.

Mobiltelefon: +36 70 674 6611

E-mail: order@ibioscience.hu

**ibioscience.hu**