

SOLID TUMOR PANEL

- ▶ Ötvenkét, rosszindulatú daganatokban gyakran érintett onkogén eltéréseinek kimutatása egy vizsgálattal.
- ▶ Leggyakoribb, klinikailag befolyásolható genetikai eltérések vizsgálata.
- ▶ *NTRK1*, *NTRK2*, *NTRK3* fúziók kimutatása

A legfontosabb vizsgált gének*



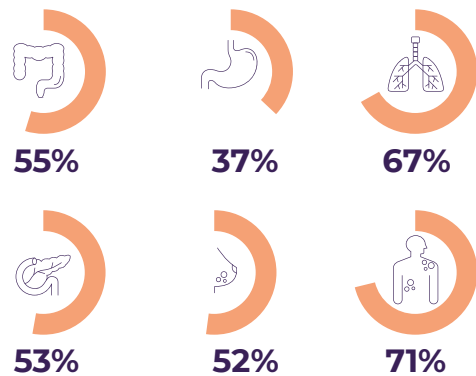
| TÜDŐ | COLON | MELANOMA | PANCREAS | EMLŐ | GYOMOR |
|--------|--------|----------|----------|--------|--------|
| ALK | AKT1 | BRAF | ALK | AKT1 | ATM |
| BRAF | ALK | KIT | BRAF | ERBB2 | ERBB2 |
| EGFR | ATM | MAP2K1 | ERBB2 | ERBB3 | ERBB3 |
| ERBB2 | BRAF | NRAS | FGFR2 | ESR1 | FGFR2 |
| ERBB3 | ERBB2 | NTRK1 | IDH1 | NTRK1 | NTRK1 |
| FGFR1 | KRAS | NTRK2 | KRAS | NTRK2 | NTRK2 |
| KRAS | MET | NTRK3 | MET | NTRK3 | NTRK3 |
| MAP2K1 | NRAS | | NTRK1 | PIK3CA | PIK3CA |
| MET | NTRK1 | | NTRK2 | | RET |
| NTRK1 | NTRK2 | | NTRK3 | | ROS1 |
| NTRK2 | NTRK3 | | PIK3CA | | |
| NTRK3 | PIK3CA | | RET | | |
| PIK3CA | RET | | ROS1 | | |
| RET | | | | | |
| ROS1 | | | | | |

*ESCAT és OncoKB adatai alapján

PRECÍZIÓS ONKOLÓGIA

- ▶ A klinikailag befolyásolható mutációk kimutatása a precíziós onkológia alapja.
- ▶ A betegek több, mint felében azonosítható ilyen eltérés multigén vizsgálatokkal.
- ▶ Az átfogó molekuláris vizsgálatok költséghatékonyak és nélkülözhetetlenek az újabb klinikai tanulmányok kapcsán.

Mutációk várható gyakorisága*



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

- ▶ **Tüdőrák, előrehaladott, kedvezőtlen prognózisú, illetve a ritka rosszindulatú daganatok, valamint ismeretlen eredetű metasztázisok** esetében érdemes korán átfogó genetikai vizsgálatot végezni.

MÓDSZER

- ▶ Formalinban fixált, paraffinba ágyazott (FFPE) blokkból, vagy egyéb tumorsejtet tartalmazó mintából.
- ▶ Javasolt tumorsejt arány: $\geq 20\%$
- ▶ Egyedi nukleotid variánsok (SNV), rövid inszerciók és deléciók, valamint kópiaszám eltérések (CNV), illetve fúziós transzkriptumok azonosítása bioinformatikai módszerekkel.
- ▶ Az azonosított variánsok osztályozása és annotációja (ClinVar, COSMIC, HGMD, Varsome stb.).

VIZSGÁLT GÉNEK LISTÁJA

SNV, rövid inszerciók/deléciók és kópiaszám eltérések (hotspotok): AKT1, ALK, AR, BRAF, CCND1, CDK4, CDK6, CTNNB1, DDR2, EGFR, ERBB2, ERBB3, ERBB4, ESR1, FGFR1, FGFR2, FGFR3, FGFR4, GNAI1, GNAQ, HRAS, IDH1, IDH2, JAK1, JAK2, JAK3, KIT, KRAS, MAP2K1, MAP2K2, MET, MTOR, MYC, MYCN, NRAS, PDGFRA, PIK3CA, RAF1, RET, ROS1, SMO
 Leggyakoribb fúziós transzkriptek: ABIL, ALK, AKT3, AXL, BRAF, EGFR, ERBB2, ERBB3, ERBB4, ETV1, ETV4, ETV5, FGFR1, FGFR2, FGFR3, MET, NTRK1, NTRK2, NTRK3, PDGFRA, PPARC, RAF1, RET, ROS1

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

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