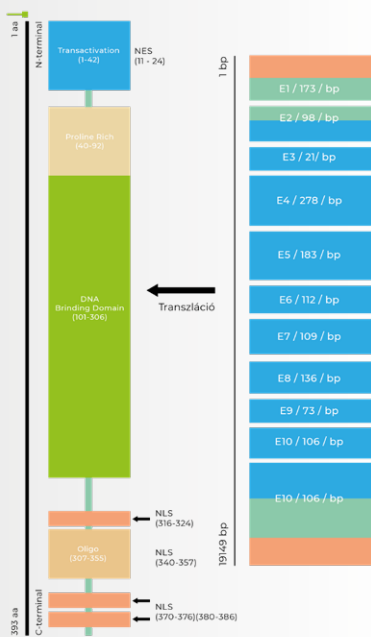


TP53 gén

- ▶ A *TP53* a legismertebb tumorszuppresszor gén, termékét, a p53 fehérjét a genom őrének is nevezik.
- ▶ A p53 fehérje különböző sejtkárosodásra adott válaszbán játszik szerepet, szabályozza többek között a sejtciklust, az apoptózist, a sejtöregedést, a DNS javítást, illetve a metabolizmust.
- ▶ A malignus betegségek kb. 50%-ban fordul elő eltérés a *TP53* génben.
- ▶ A 32,8 kb hosszúságú gén mind a 11 exonjában előfordulhatnak patogén mutációk.
- ▶ **Az iwCLL (Nemzetközi CLL Munkacsoport) valamennyi krónikus lymphocytás leukémiás beteg esetében terápia előtt *TP53* mutációanalízist javasol.**

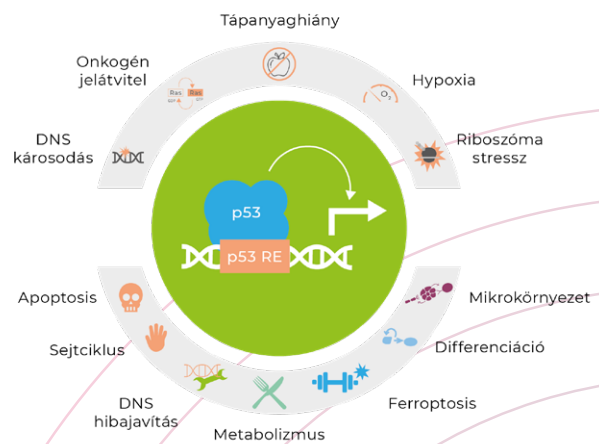


KRÓNIKUS LYMPHOCYTÁS LEUKÉMIA

- ▶ A krónikus lymphocytás leukémia (CLL) a leggyakoribb felnőttkori leukémia, genetikailag heterogén betegség.
- ▶ A diagnóziskor a betegek 4-7%-ában mutatható ki *TP53* mutáció, terápia-refrakter esetekben ez az arány 40-50% is lehet.
- ▶ CLL esetében a legfontosabb prognosztikus és prediktív genetikai eltérés a *TP53* mutáció; kedvezőtlen kórlefelgyással, és a kemoimmunoterápia sikertelenségével társul.

AKUT LEUKÉMIÁK

- ▶ Az akut myeloid leukémia (AML) és az akut lymphoblastos leukémia (ALL) rossz prognózisú, nagy malignitású, genetikailag heterogén betegség felnőttkorban.
- ▶ *TP53* eltérés az akut leukémiák 5-15%-ában fordul elő, kedvezőtlen kórlefelgyással társul.
- ▶ Minden AML és ALL esetében javasolt a *TP53* mutációanalízis elvégzése.



MÓDSZER

- ▶ Izolált genomiális DNS-ből, vagy EDTA-csontvelői aspiratum/perifériás vérmin-tából, szükség esetén formalinban fixált, paraffinba ágyazott (FFPE) blokkból.
- ▶ Szükséges tumorsejt arány: $\geq 20\%$
- ▶ *TP53* gén teljes kódoló és 3'/5' UTR régióinak szekvenálása.

- ▶ Egyedi nukleotid variánsok (SNV), rövid inszerciók és delécioák azonosítása bioinformatikai módszerekkel.
- ▶ Az azonosított variánsok osztályozása és annotációja (ClinVar, COSMIC, HGMD, IARC TP53, 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 SZENTÁGOTHAJI JÁNOS KUTATÓKÖZPONTJÁVAL szoros együttműködésben biztosítja a magyar tudományos közösség számára a legmodernebb újgenerációs szekvenálási technológiát és szakmai háttérrel.



HIVATKOZÁSOK

Mantovani F et al. Cell Death Differ. 2019 Jan;26(2):199-212. PMID: 30538286
Campo E et al. Haematologica. 2018 Dec;103(12):1956-1968. PMID: 30442727
Hallek M et al. Blood. 2018 Jun 21;131(25):2745-2760. PMID: 29540348
Tate JG et al. Nucleic Acids Res. 8;47(D1):D941-D947. PMID: 30371878
Chakravarty D et al. JCO Precis Oncol. 2017;PO.17.00011. PMID: 28890946



01

KAPCSOLATFELVÉTEL

order@ibioscience.hu
+36 70 674 6611



02

MINTABEKÜLDÉS

izolált DNS, EDTA-s csontvelői vagy perifériás vérminta



03

SZÖVETANI FELDOLGOZÁS

mikroszkópos
tumorsejt-ellenőrzés,
DNS izolálás



04

GENETIKAI ELEMZÉS

bioinformatikai elemzés,
variánsok azonosítása
és annotálása



05

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