

Hereditární cancer panel (design ROCHE-CZECANCA)

Vyšetření dědičných predispozic ke vzniku nádorových onemocnění ve sdíleném designu CZECANCA

Nádorová onemocnění se ve většině případů vyskytují sporadicky a vznikají náhodně v důsledku kombinace mnoha různých faktorů postupným hromaděním získaných změn v genetické informaci. U malého procenta (obvykle mezi 5 % a 10 %) onkologických pacientů vzniká onemocnění jako důsledek vrozené genetické (dědičné) predispozice, která zvyšuje riziko rozvoje maligního onemocnění. Dědičná nádorová onemocnění představují malou, ale klinicky významnou skupinu maligních onemocnění, neboť se maligní tumory objevují dříve, četně, v kombinacích nebo opakovaně a s vyšší pravděpodobností než u jedinců bez dědičné genetické predispozice. Vzhledem k celkové incidenci onkologických onemocnění v ČR se jedná o několik tisíc vysoce rizikových pacientů ročně.

V současné době jsou známy stovky genů, jejichž dědičné varianty prokazatelně či pravděpodobně zvyšují riziko vzniku nádorového onemocnění. Nabízíme proto komplexní vyšetření dědičných nádorových predispozic v designu CZECANCA (CZEch CAncer paNel for Clinical Application). Jedná se o panel zahrnující všechny hlavní predispoziční geny, který byl navržen s ohledem na konkrétní varianty v populaci pacientů v České republice.

V panelu CZECANCA jsou vyšetřovány geny se známou predispozicí k dědičným nádorům prsu, ovarií, kolorekta, pankreatu, žaludku, endometria, ledvin, prostaty, kůže a další geny podílející se na reparaci DNA, kde je předpokládána asociace s predispozicí ke vzniku nádorového onemocnění. Celkem se jedná o vyšetření kódujících oblastí a přilehlých intron-exonových oblastí 226 genů pomocí technologie NGS*. Analýza vyššího počtu genů v jednom vyšetření umožňuje postihnout komplexní obraz nádorově predispozičních genů napříč různými onkologickými diagnózami (tedy nejenom typické jednotky dědičného karcinomu prsu a ovarií a karcinomu kolorekta), a tím umožňuje odhalit genetickou příčinu vzniku maligního onemocnění u vyššího počtu onkologických pacientů, kde je identifikace příčinné mutace předpokladem účinné strategie léčebné péče. Vyšetření také umožňuje dále vyhledávat dosud zdravé nosiče rizikových variant, kterým je možné následně nabídnout adekvátní preventivní onkologickou péči. Svou obsáhlostí umožňuje analýza pomocí panelu CZECANCA testovat genetickou predispozici nádorového onemocnění u všech nejčastějších nádorově predispozičních syndromů.

Seznam vyšetřovaných genů v panelu CZECANCA*:

AIP; ALK; APC; APEX1; ATM; ATMIN; ATR; ATRIP; AURKA; AXIN1; BABAM1; BAP1; BARD1; BLM; BMPR1A; BRAP; BRCA1; BRCA2; BRCC3; BRE; BRIP1; BUB1B; C11orf30; C19orf40; casp8; CCND1; CDC73; CDH1; CDK4; CDKN1B; CDKN1C; CDKN2A; CEBPA; CEP57; CLSPN; CSNK1D; CSNK1E; CWF19L2; CYLD; DCLRE1C; DDB2; DHFR; DICER1; DIS3L2; DMBT1; DMC1; DNAJC21; DPYD; EGFR; EPCAM; EPHX1; ERCC1; ERCC2; ERCC3; ERCC4; ERCC5; ERCC6; ESR1; ESR2; EXO1; EXT1; EXT2; EYA2; EZH2; FAM175A; FAM175B; FAN1; FANCA; FANCB; FANCC; FANCD2; FANCE; FANCF; FANCG; FANCI; FANCL; FANCM; FBXW7; FH; FLCN; GADD45A; GATA2; GPC3; GRB7; HELQ; HNF1A; HOXB13; HRAS; HUS1; CHEK1; CHEK2; KAT5; KCNJ5; KIT; LIG1; LIG3; LIG4; LMO1; LRIG1; MAX; MCPH1; MDC1; MDM2; MDM4; MEN1; MET; MGMT; MLH1; MLH3; MMP8; MPL; MRE11A; MSH2; MSH3; MSH5; MSH6; MSR1; MUS81; MUTYH; NAT1; NBN; NCAM1; NELFB; NF1; NF2; NFKBIZ; NHEJ1; NSD1; OGG1; PALB2; PARP1; PCNA; PHB; PHOX2B; PIK3CG; PLA2G2A; PMS1; PMS2; POLB; POLD1; POLE; PPM1D; PREX2; PRF1; PRKAR1A; PRKDC; PTEN; PTCH1; PTTG2; RAD1; RAD17; RAD18; RAD23B; RAD50; RAD51; RAD51AP1; RAD51B; RAD51C; RAD51D; RAD52; RAD54B; RAD54L; RAD9A; RB1; RBBP8; RECQL; RECQL4; RECQL5; RET; RFC1; RFC2; RFC4; RHBDF2; RNF146; RNF168; RNF8; RPA1; RUNX1; SBDS; SDHA; SDHAF2; SDHB; SDHC; SDHD; SETBP1; SETX; SHPRH; SLX4; SMAD4; SMARCA4; SMARCB1; SMARCE1; STK11; SUFU; TCL1A; TLO2; TERF2; TERT; TLR2; TLR4; TMEM127; TOPBP1; TP53; TP53BP1; TSC1; TSC2; TSHR; UBE2A; UBE2B; UBE2I; UBE2V2; UBE4B; UIMC1; VHL; WRN; WT1; XPA; XPC; XRCC1; XRCC2; XRCC3; XRCC4; XRCC5; XRCC6; ZNF350; ZNF365

*Seznam genů a asociovaných nádorových predispozic lze poskytnout na vyžádání.

Vyšetření genu *BRCA1* a vybraných oblastí genů *ATM*, *TP53* a *CHEK2* je navíc následně doplněno o vyšetření metodou MLPA – multiple ligation dependent probe amplification, která je zaměřena na detekci přítomnosti změny počtu kopií v rozsahu jednoho exonu až celého genu (tj. delece a duplikace většího rozsahu).

Komu je vyšetření určeno?

Klientům, u nichž se vyskytla diagnóza nádorového onemocnění v neobvykle brzkém věku

Osobám s více nádory různého původu

Osobám s více nádory stejného původu (bilaterální nebo multifokální)

Osobám s bilaterálním výskytem nádorového onemocnění v párových orgánech

Osobám s histologickým podtypem nádoru typickým pro genetickou predispozici

Pacientkám s nádorem ovaria a přilehlých oblastí v jakémkoli věku

Pacientkám s triple negativním karcinomem prsu v jakémkoli věku

Mužům s nádorem prsu v jakémkoli věku

Pacientům s exokrinním karcinomem pankreatu v jakémkoliv věku

Osobám s opakovaným výskytem maligních onemocnění v rodině, zvláště pak při manifestaci onemocnění v brzkém věku nebo v kombinaci určitých typů

Osobám v přímém příbuzenském vztahu k pacientům ve výše zmíněných indikacích, pokud nežije pacient

POZN.: Vyšetření je možné provést po dosažení 18 let, jen výjimečně dříve (u syndromů s manifestací v dětském věku)

Termín dodání zprávy: 3 měsíce

Cena: 39 600 Kč