

TYP NOWOTWORU	GENY	Basic 2 GENY*	Standard 26 GENÓW	Plus 85 GENÓW	Plus 90 GENÓW
Rak piersi	26 genów BRCA1*, BRCA2*, CHEK2, PALB2, BRIP1, TP53, PTEN, STK11, CDH1, ATM, BARD1, MLH1, MRE11A, MSH2, MSH6, MUTHY, NBN, PMS1, PMS2, RAD50, RAD51C, RAD51D, NF1, EPCAM, SMARCA4, CDK12	•	•	•	•
Rak jajnika	26 genów BRCA1*, BRCA2*, CHEK2, PALB2, BRIP1, TP53, PTEN, STK11, CDH1, ATM, BARD1, MLH1, MRE11A, MSH2, MSH6, MUTHY, NBN, PMS1, PMS2, RAD50, RAD51C, RAD51D, NF1, EPCAM, SMARCA4, CDK12	•	•	•	•
Rak endometrium	11 genów EPCAM, MLH1, MSH2, MSH6, PMS2, STK11, TP53, PTEN, MUTHY, BRCA1, MLH3			•	
Rak prostaty	24 geny BRCA1, BRCA2, CHEK2, HOXB13, MSH2, MSH6, PMS2, MLH1, ATM, BRIP1, PALB2, MRE11A, NBN, RAD51C, RAD51D, ATR, FAM175A, GEN1, MUTHY, TP53, EPCAM, FANCA, CDK12, BLM				•
Rak jelita grubego	24 geny APC, AXIN2, EPCAM, MLH1, MLH3, MSH2, MSH6, MUTHY, PMS1, PMS2, STK11, PTEN, SMAD4, BMPR1A, ATM, BLM, CHEK2, GALNT12, MSH3, NTHL1, POLD1, POLE, TP53, GREM1			•	•
Rak żołądka	18 genów CDH1, MLH1, MSH2, MSH6, PMS2, EPCAM, APC, BMPR1A, SMAD4, STK11, TP53, MUTHY, BRCA1, BRCA2, ATM, BLM, PALB2, PTEN			•	•
Rak nerki	12 genów VHL, MET, FH, FLCN, MSH2, TSC1, TSC2, SDHB, SDHC, SDHD, BAP1, SDHA			•	•
Mnoga gruczolakowatość wewnątrzwydzielnicza	3 geny MEN1, RET, CDKN1B			•	•
Rak tarczycy	2 geny RET, NTRK1			•	•
Rak przytarczyc	2 geny CDC73, MEN1			•	•
Nerwiakowłókniakowatość	2 geny NF1, NF2			•	•
Guz chromochłonny	16 genów SDHAF2, SDHB, SDHC, SDHD, MAX, NF1, RET, TMEM127, VHL, SMAD4, ENG, ACVRL1, EPAS1, FH, MDH2, SDHA			•	•
Rak pęcherza moczowego	2 geny RB1, XPC			•	•
Rak urotelialny	10 genów MSH2, MSH6, MLH1, PMS2, ATM, EPCAM, APC, MUTHY, CDH1, TP53			•	•
Zespół przyswojaków rodzinnych	16 genów SDHAF2, SDHB, SDHC, SDHD, MAX, NF1, RET, TMEM127, VHL, SMAD4, ENG, ACVRL1, EPAS1, FH, MDH2, SDHA			•	•
Siatkówczak	1 gen RB1			•	•
Czerniak	6 genów CDK4, CDKN2A, BRCA2, MC1R, BAP1, MITF			•	•
Chrzęstniakomięsak	2 geny EXT1, EXT2			•	•
Rak trzustki	17 genów BRCA2, PALB2, BRCA1, MLH1, MSH2, MSH6, PMS2, PRSS1, SPINK1, ATM, CDKN2A, FANCG, STK11, TP53, CFR, FANCC, EPCAM			•	•
Guzy stromalne	7 genów KIT, PDGFRA, SDHA, SDHB, SDHC, SDHD, NF1			•	•
Nerwiak zarodkowy	2 geny ALK, PHOX2B			•	•
Stwardnienie guzowate	2 geny TSC1, TSC2			•	•
Zespół nabłoniaków znamionowych	3 geny PTCH1, SUFU, PTCH2			•	•
Nerczak zarodkowy	1 gen WT1			•	•
Rak przelyku	5 genów RHBDF2, BLM, BRCA2, PALB2, MSR1			•	•

*Tylko geny BRCA1 i BRCA2 są zawarte w pakiecie BASIC.

● Pakiet dla kobiet ● Pakiet dla mężczyzn

Jak to działa?

- 1 Prosty i bezpieczny. Potrzebujemy tylko próbki śliny.
- 2 Wyizolowanie DNA.
- 3 Sekwencjonowanie nowej generacji.
- 4 Analiza bioinformatyczna.
- 5 Wynik.
- 6 Interpretacja wyników przez specjalistę medycznego.
- 7 Dodatkowa konsultacja w przypadku wyniku pozytywnego (wykryty wariant patogeny).

Wyniki badania Cancer Screen



Dotadni wynik badania

Pozytywny wynik testu oznacza, że wykryto patogeny wariant w którymkolwiek z badanych genów, który znacznie zwiększa ryzyko rozwoju dziedzicznego raka. Nie oznacza to, że dana osoba ma raka lub na pewno zachoruje na raka w przyszłości, ale oznacza, że jej szanse na zachorowanie są wyższe niż zwykle. Wiedza ta daje danej osobie możliwość podjęcia proaktywnych kroków w celu zapobiegania lub wczesnego wykrywania choroby, takich jak planowanie badań przesiewowych wcześniej niż jest to zalecane.

Następny krok: pacjent jest informowany o możliwości dodatkowej porady, podczas której zostaną określone dalsze indywidualne kroki zapobiegawcze.



Ujemny wynik badania

Negatywny wynik testu oznacza, że nie wykryto żadnych patogeny wariantów w badanych genach, związanych ze zwiększonym ryzykiem dziedzicznego raka. Szacowane ryzyko zachorowania na raka u danej osoby jest równe średniemu ryzyku w populacji ogólnej. Negatywny wynik testu nie oznacza, że dana osoba na pewno nie zachoruje na raka w przyszłości. Następnym krokiem jest zdrowy styl życia i regularne badania kontrolne zgodnie z ogólnymi programami badań przesiewowych w kierunku raka.



Wariant o nieznanym znaczeniu (VUS, engl. „Variant of unknown significance“)

Może zostać wykryty wariant genetyczny, dla którego nie jest dostępne jednoznaczne wyjaśnienie. Badania genetyczne czynią znaczne postępy, stale poszerzając naszą wiedzę na temat wariantów ryzyka raka. W związku z tym istnieje prawdopodobieństwo, że z czasem VUS zostanie lepiej zrozumiany i uznany za wynik pozytywny lub negatywny. Następnym krokiem jest raz w roku pacjent może poprosić o ponowną klasyfikację VUS. Jeśli wynik zostanie ponownie sklasyfikowany jako pozytywny, pacjent ma prawo do dodatkowego doradztwa, w ramach którego zostaną określone dalsze zindywidualizowane kroki profilaktyczne.

Dlaczego warto zaufać badaniu Cancer Screen?



WSZECHSTRONNOŚĆ

Wyniki badania zawierają szczegółowe informacje na temat każdego wykrytego wariantu patogenego i jego wpływu na ryzyko rozwoju nowotworów. Wyniki mówią również o tym, jaki może być wpływ stwierdzonych wariantów na krewnych pacjenta.



PROFESJONALIZM

Badanie Cancer Screen wykonywane jest w laboratorium posiadającym akredytację ISO 15189, która gwarantuje spójność każdego wyniku. Wszystkie warianty patogenne wykryte za pomocą sekwencjonowania nowej generacji (NGS) potwierdzane są poprzez sekwencjonowanie metodą qPCR lub metodą Sangera.



NIEZAWODNOŚĆ

Badanie Cancer Screen zostało zwalidowane w ramach niezależnego badania przeprowadzonego we współpracy z firmą farmaceutyczną AstraZeneca i szpitalem St. Mary's Hospital, wiodącą placówką brytyjskiej służby zdrowia w dziedzinie onkologii. W badaniu klinicznym prowadzonym metodą ślepej próby stwierdzono, że warianty genetyczne wykrywane są z dokładnością 99,4%.



WYGODA

Potrzebna jest jedynie próbka śliny, a wyniki pacjenta są dostępne po 4 tygodniach.



GENEPLANET

Cancer Screen

Badanie genetyczne
oceniające ryzyko wystąpienia
dziedzicznych nowotworów

Na czym polega badanie Cancer Screen?

Badanie Cancer Screen jest prostym i dokładnym testem genetycznym opartym na najnowocześniejszej technologii sekwencjonowania nowej generacji (NGS). Nasza metoda polega na poszukiwaniu wariantów w genach kojarzonych z **25 różnymi typami nowotworów**, w tym z dziedzicznym rakiem piersi i jajnika (warianty w genach *BRCA1* i *BRCA2*).

Większość osób cierpiących na nowotwory dziedziczne nie wie o swoich predyspozycjach genetycznych przed wystąpieniem choroby. Jeżeli geny wpływające na rozwój nowotworów nie działają poprawnie, znacząco wzrasta ryzyko wystąpienia raka. Świadomość posiadania wariantu patogennego daje ludziom niezbędną wiedzę konieczną do podjęcia profilaktyki i określenia planu utrzymania zdrowia.

Zalety wczesnego wykrywania widać wyraźnie na podstawie porównania wskaźników przeżycia wśród pacjentów chorych na raka piersi i raka jelita grubego w zależności od stadium, w którym nowotwór został wykryty:



Badanie Cancer Screen jest zalecane każdemu, kto chce poznać swoje predyspozycje genetyczne, ale szczególnie przydatne jest dla osób które:

- mają osobistą historię nowotworów,
- mają nowotwory w wywiadzie rodzinnym,
- pochodzą z rodziny, w której stwierdzono obecność wariantu patogennego,
- pochodzą z grupy etnicznej bardziej narażonej na nosicielstwo wariantu patogennego (np. Żydzi aszkenazyjscy).

Dr Mary-Claire King, która odkryła gen *BRCA1* w 1990 r. i jego związek z dziedzicznym rakiem piersi i jajnika, jest przekonana, że **populacyjne badania przesiewowe genów *BRCA1* i *BRCA2* powinny być oferowane wszystkim kobietom w wieku 30 lat**. Stwierdziła, że straconych szans jest więcej, niż się wydaje:

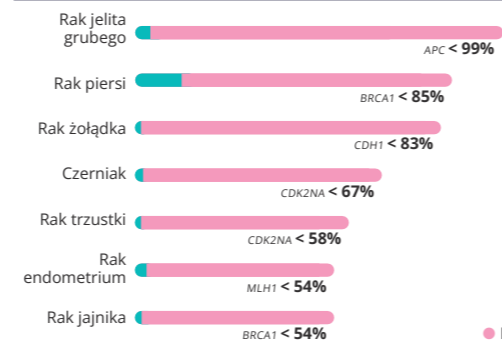
„Okolo 50% pacjentów będących nosicielami wyraźnie szkodliwej mutacji nie ma przypadków raka wśród najbliższych krewnych. Nie ulega wątpliwości, że każda pacjentka zidentyfikowana już po wystąpieniu raka stanowi straconą szansę na zapobieganie”.

Prawie każda rodzina na świecie jest dotknięta rakiem, a wiele przypadków można wyleczyć, jeśli zostaną wczesnie wykryte i skutecznie leczone.

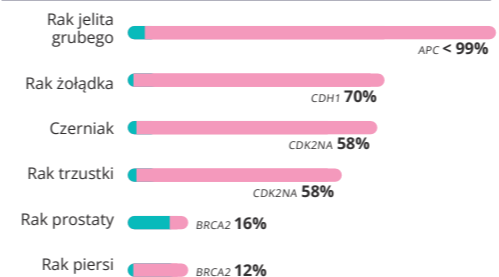
Wariant patogenny może znacząco zwiększać ryzyko wystąpienia nowotworu

Do 15% wszystkich nowotworów jest spowodowanych odziedziczonymi wariantami genetycznymi. Na przykład osoby z patogennymi wariantami w genach *BRCA1* lub *BRCA2* mają znacznie wyższe ryzyko zachorowania na raka piersi, jajnika i inne rodzaje raka.

Nowotwory u kobiet



Nowotwory u mężczyzn



● Najwyższy poziom ryzyka w przypadku obecności wariantu patogennego
● Średni poziom ryzyka w populacji ogólnej

- **U 60% kobiet**, u których zdiagnozowano raka piersi w wieku poniżej 36 lat, występuje **patogenny wariant genu *BRCA***.
- Kobiety z wariantami patogennymi *BRCA1* i *BRCA2* mają **nawet 20-krotnie** zwiększone ryzyko zachorowania na raka piersi i jajnika.
- Ryzyko nawrotu raka piersi wynosi **ponad 30%** w przypadku posiadania patogennego wariantu w genie *BRCA*.



50% SZANS

na posiadanie patogennego wariantu, jeśli jedno z rodziców go posiada.

Zazwyczaj ryzyko wystąpienia dziedzicznego raka piersi i jajnika można ustalić na podstawie wywiadu rodzinnego, ale badania wskazują, że **nawet 50% pacjentów posiadających patogene warianty w genach *BRCA1* i *BRCA2* nie posiada bliskich krewnych, u których rozpoznano raka piersi lub jajnika**. Testy genetyczne są zatem wysoce zalecane, aby ułatwić wczesne wykrywanie raka, co może prowadzić do szybkiego przeciwdziałania, mniej agresywnego leczenia i wysokiego wskaźnika przeżywalności pacjentów.

Istotne jest także przeprowadzenie badań u innych członków rodziny, które pozwolą sprawdzić obecność wariantów patogennych. Poznanie profilu genetycznego całej rodziny pozwala na lepsze zrozumienie wyników każdej osoby i podjęcie stosownych działań profilaktycznych.

Świadomość ryzyka zachorowania na raka jest bardzo ważna

Wczesne wykrycie nowotworu daje pacjentom możliwość podjęcia działań zapobiegawczych i aktywnego leczenia, zapewniając lepsze rokowania.



W badaniu opublikowanym w Journal of the National Cancer Institute stwierdzono, że wprowadzenie w populacji ogólnej badań przesiewowych pod kątem raka piersi i jajnika jest racjonalną kosztowo strategią, za którą dodatkowo przemawia fakt, że 50% narażonych na raka kobiet zostaje pominiętych, gdy badania przesiewowe przeprowadzane są wyłącznie w populacji z bardzo obciążającym wywiadem rodzinnym.

Badanie Cancer Screen wykrywa warianty genetyczne w 90 genach kojarzonych z podwyższonym ryzykiem wystąpienia 25 rodzajów nowotworów dziedzicznych, takich jak raka piersi, jajników, jelita grubego, trzustki i innych powszechnie występujących typów raka. Jeżeli stwierdzona zostanie obecność wariantu genetycznego, badanie Cancer Screen wskaże jego lokalizację, typ, charakter heterozygotyczny lub homozygotyczny oraz stopień jego patogenności.

Badanie Cancer Screen wykrywa następujące mutacje w eksonach:

- **warianty pojedynczego nukleotydu,**
- **niewielkie delecje, duplikacje i insercje w DNA.**

Każdy z wykrytych wariantów patogennych zostaje następnie potwierdzony w ramach sekwencjonowania metodą Sanger lub metodą qPCR.

Badanie Cancer Screen zapewnia cenne informacje

- informacje dotyczące obecności wszystkich wariantów wykrytych w badanych genach
- informacje na temat potencjalnego ryzyka występującego u członków rodziny.