

“ Η γνώση ενός αυξημένου γενετικού κινδύνου για καρκίνο σας δίνει τη δυνατότητα να συνεργαστείτε με τον ασθενή σας για να δημιουργήσετε ένα εξατομικευμένο πλάνο, σχεδιασμένο για να προλάβετε ή να ανιχνεύσετε τον καρκίνο σε ένα πρώιμο και θεραπεύσιμο στάδιο.

Πρέπει να δοθεί προτεραιότητα στο να διασφαλιστεί ότι περισσότερες γυναίκες μπορούν να έχουν πρόσβαση σε γονιδιακές εξετάσεις και σε προληπτική θεραπεία, ανεξαρτήτως οικονομικής κατάστασης και υπόβαθρου, όπου και αν ζουν .”

Angelina Jolie, New York Times (May 14, 2013)

Η Δύναμη της Γνώσης

BGI SENTIS™ Εξέταση Κληρονομικού Καρκίνου Μαστού & Ωοθηκών

Εισαγωγή

Οι κληρονομούμενες μεταλλάξεις στα γονίδια BRCA1 και BRCA2 έχουν συσχετιστεί με αυξημένες πιθανότητες εμφάνισης καρκίνου του μαστού και των ωοθηκών.(1) Περίπου το 25% των κληρονομικών κρουσμάτων καρκίνου του μαστού προκαλούνται από μεταλλάξεις στα γονίδια BRCA1 και BRCA2, (2) και περίπου το 10% όλων των καρκίνων μαστού.(3) Μεταλλάξεις στα BRCA1 και BRCA2, αντιπροσωπεύουν συνολικά το 15% των καρκίνων των ωοθηκών.(4) Με την CAP-πιστοποιημένη εξέταση Sentis BRCA της BGI, μπορείτε να είστε σίγουροι ότι θα ανιχνευθεί οποιαδήποτε παθογόνος μετάλλαξη. Η BGI παρέχει μια στοχευμένη και προσιτή εξέταση των γονιδίων BRCA1 και BRCA2, όπως συνιστάται από τις ιατρικές κατευθυντήριες οδηγίες.(5)

Η γνώση ενός αυξημένου γενετικού κινδύνου για καρκίνο σας δίνει τη δυνατότητα να συνεργαστείτε με τον ασθενή σας για να δημιουργήσετε ένα εξατομικευμένο πλάνο σχεδιασμένο για να προλάβετε ή να ανιχνεύσετε τον καρκίνο σε ένα πρώιμο και θεραπεύσιμο στάδιο.

¹ Nature Genetics 15, 103 - 105 (1997)

² Breast Cancer Research 1999; 1(1):14–17.

³ Human Genetics 2008; 124(1):31–42.

⁴ Cancer 2005; 104(12):2807–16.

⁵ National Comprehensive Cancer Network (NCCN). Genetic/Familial High-Risk Assessment: Breast and Ovarian.

Πλεονεκτήματα

Πλήρης	Έλεγχος όλων των εξωνίων και των εκατέρωθεν ιντρονικών περιοχών όλων των γονιδίων που εξετάζονται. Μία συνολική ανάλυση που ανιχνεύει σημειακές μεταλλάξεις, διαγραφές, προσθήκες, επαναλήψεις, αναδιατάξεις *
Αξιόπιστο	Κλινικά σημαντικές (παθογόνες ή πιθανόν παθογόνες) μεταλλάξεις, επιβεβαιώνονται με Αλληλούχιση Sanger, ενώ οι μεγάλες αναδιατάξεις γονιδίων επιβεβαιώνονται με qPCR.
Εύκολο	Έλεγχος από περιφερικό αίμα ή σίελο.
Εξειδικευμένο	Η υπερσύγχρονη βάση δεδομένων των μεταλλάξεων, εξασφαλίζει την πιο ενημερωμένη ανάλυση και ερμηνεία.

* Δεν συμπεριλαμβάνονται μεταβολές στη μεθυλίωση και σύνθετες γονιδιωματικές ανωμαλίες, όπως μονογονεϊκή δισωμία, ισοζυγισμένη μετάθεση, αναστροφές, πλοειδικές μεταβολές, διπλασιασμοί και απαλοιφές μεγάλων τμημάτων DNA ή / και άλλων σπάνιων μεταλλαγών. Επίσης, υπάρχουν μερικές περιοχές που δεν μπορούν να αλληλουχηθούν πλήρως, συμπεριλαμβανομένου του εξωνίου 15 του γονιδίου CHEK2 και του εξωνίου 1 γονιδίου STK11.

Είδος Δείγματος

5mL περιφερικού αίματος ή 2mL σιέλου ή $\geq 2\mu\text{g}$ καλής ποιότητας DNA

Χρόνος Απάντησης

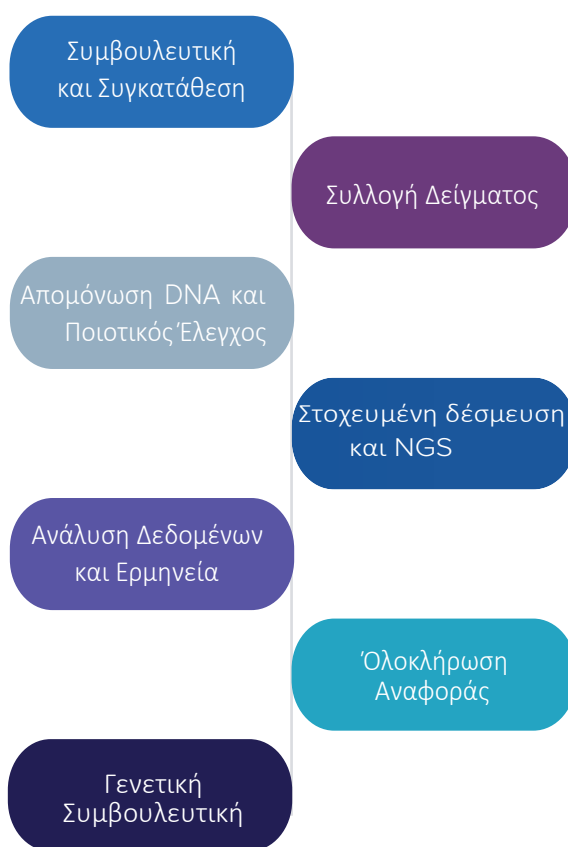
20 εργάσιμες ημέρες (από άφιξη δείγματος στο εργαστήριο της BGI).

Τα δείγματα αλληλουχούνται είτε στο πιστοποιημένο εργαστήριο με ISO15189 της Κοπεγχάγης ή στο CAP - πιστοποιημένο εργαστήριο στο Χονγκ Κονγκ.

Πληροφορίες Εξέτασης

Εξέταση	Κωδικός
BGI SENTIS™ Πλήρης αλληλούχιση γονιδίων BRCA1 & BRCA2 (NGS)	06601
BGI SENTIS™ Πλήρης αλληλούχιση γονιδίων BRCA1 & 2 (NGS & MLPA)	06602

Ροή Εξέτασης



Για περισσότερες πληροφορίες επισκεφθείτε τις παρακάτω ιστοσελίδες.

www.bgi.com/global/

www.medisyn.eu