

Kompleksowy panel predyspozycji nowotworowych (73 geny) - krew

Kompleksowy panel predyspozycji nowotworowych (73 geny)- ślina

Rodzaj: Badanie laboratoryjne z zakresu biologii molekularnej

Definicja badania:

Badanie polega na analizie sekwencji kodującej 73 genów, tj.:

AKT1, APC, ATM, AXIN2, BARD1, BMPR1A, BRCA1, BRCA2, BRIP1, CDC73, CDH1, CDKN1B, CDKN2A, CHEK2, CTNNA1, DICER1, EGFR, EPCAM, FAM111B, FANCC, FH, GALNT12, GDNF, GREM1, HNF1A, HNF1B, HOXB13, KIF1B, MAX, MC1R, MEN1, MET, MITF, MLH1, MLH3, MRE11, MSH2, MSH6, MUTYH, NBN, NF1, PALB2, PIK3CA, PMS1, PMS2, POLD1, POLE, POT1, PRKAR1A, PRSS1, PTCH1, PTEN, RAD51C, RAD51D, RB1, RET, SDHA, SDHAF2, SDHB, SDHC, SDHD, SMAD4, STK11, TERT, TGFR2, TMEM127, TP53, TSC1, TSC2, VHL, WT1, XRCC2, XRCC3.

Uzasadnienie/cel/korzyści z wdrożenia badania:

Korzyścią wdrożonego badania jest zwiększenie możliwości diagnostycznych i postawienie odpowiedniego rozpoznania klinicznego oraz ustalenie predyspozycji do wystąpienia choroby nowotworowej, tj. nowotwory dotyczące takich narządów jak jajnik, piers, jelito grube, żołądek, trzustka, tarczycy, nerki, płuco, prostata, endometrium, skóra czy nowotwory endokrynne. Jeśli pacjent jest świadom swojego obciążenia genetycznego, może zdecydować się na odpowiednie działania profilaktyczne, redukując prawdopodobieństwo rozwoju choroby bądź prowadzące do wczesnego rozpoznania oraz umożliwiające zastosowanie odpowiedniego algorytmu terapeutycznego. Kompleksowy panel predyspozycji nowotworowych umożliwia odczytanie sekwencji kodującej 73 genów, których wybór został oparty o rekomendacje światowych towarzystw onkologicznych i genetycznych, dlatego z powodzeniem może być stosowany jako badanie przesiewowe wśród wszystkich osób, które chciałyby poznać swoje obciążenie genetyczne do rozwoju nowotworów.

Wskazania do wykonania badania / komu zleca się wykonanie badania:

- osobom, których członkowie rodziny zachorowali na raka w młodszy wieku (poniżej 50 roku życia)
- osobom, które zachorowały na nowotwór i chciałyby wiedzieć, czy choroba wynika z predyspozycji genetycznej, która może być również przekazana potomstwu;
- osobom, u których w rodzinie stwierdzono występowanie tego samego typu nowotworu u kilku osób
- osobom, u których stwierdzono obecność dwóch niezależnych ognisk nowotworowych
- osobom, u których stwierdzono występowanie kilku różnych nowotworów
- rodzinom osób, u których wykryto mutację w jednym z wymienionych wyżej genów
- osobom u których stwierdzono nowotwór jajnika, piersi, jelita grubego, żołądka, trzustki, tarczycy, nerki, płuca, prostaty, endometrium, skóry czy nowotwory endokrynne.