

ΠΛΕΟΝΕΚΤΗΜΑΤΑ

+ ΟΛΟΚΛΗΡΩΜΕΝΟ

Επιπρόσθετα των γονιδίων **BRCA1&2**, η εξέταση περιλαμβάνει όλα τα γονίδια που βάσει ισχυρών επιστημονικών στοιχείων, σχετίζονται με αυτά τα είδη καρκίνου και χρίζουν ειδικής αντιμετώπισης σύμφωνα με τις κατευθυντήριες γραμμές του NCCN.

NCCN: National Comprehensive Cancer Network.

+ ΑΞΙΟΠΙΣΤΟ

- Μέθοδος αλληλούχησης DNA νέας γενιάς (NGS) διπλής κατεύθυνσης, για όλα τα γονίδια του πάνελ.
- Έλεγχος για διπλασιασμούς και αποκοπές στα γονίδια **BRCA1**, **BRCA2** και **EPCAM**.
- Επιβεβαίωση των θετικών αποτελεσμάτων με τη μέθοδο αλληλούχησης κατά Sanger

+ ΑΠΛΗ ΚΑΙ ΕΥΚΟΛΗ ΣΥΛΛΟΓΗ ΔΕΙΓΜΑΤΟΣ

Δυνατότητα επιλογής από στοματικό επίχρισμα ή αίμα.

+ ΚΑΤΑΝΟΗΤΗ ΚΑΙ ΠΕΡΙΕΚΤΙΚΗ ΕΚΘΕΣΗ ΑΠΟΤΕΛΕΣΜΑΤΩΝ

Σχεδιασμένη ώστε να βοηθά στην επεξήγηση των αποτελεσμάτων.

+ ΒΑΣΕΙΣ ΔΕΔΟΜΕΝΩΝ

Κατάταξη και ανάλυση των μεταβλητών με τις πιο ολοκληρωμένες βάσεις δεδομένων.

+ ΓΡΗΓΟΡΑ ΑΠΟΤΕΛΕΣΜΑΤΑ ΣΕ ΠΡΟΣΙΤΗ ΤΙΜΗ

Η υψηλού επιπέδου αυτοματοποίηση επιτρέπει την έκδοση αποτελεσμάτων εντός 10 εργάσιμων ημερών.

+ ΔΙΕΝΕΡΓΕΙΤΑΙ ΕΞΟΛΟΚΛΗΡΟΥ ΣΤΑ ΕΡΓΑΣΤΗΡΙΑ ΤΟΥ ΟΜΙΛΟΥ SYNLAB

+ ΠΟΙΟΤΗΤΑ ΚΑΙ ΤΕΧΝΟΓΝΩΣΙΑ ΤΟΥ ΟΜΙΛΟΥ SYNLAB

Αναπτύχθηκε από τους εμπειρογνώμονες γενετιστές του ομίλου Synlab, του νούμερο ένα παρόχου ιατρικών διαγνωστικών υπηρεσιών της Ευρώπης.

+ ΓΕΝΕΤΙΚΗ ΣΥΜΒΟΥΛΕΥΤΙΚΗ

Η Synlab σας προσφέρει χωρίς πρόσθετο κόστος:

ON
MEDICALL
www.onmedical.com

με απευθείας πρόσβαση στην πλατφόρμα γενετικής συμβουλευτικής του Ομίλου μας, όπου λαμβάνετε συμβουλές από τους εμπειρογνώμονες γενετιστές μας μέσω τηλεδιάσκεψης. Επίσης, μπορείτε να επικοινωνείτε μαζί τους μέσω email στο genetic.counselling@synlab.com

ΒΙΒΛΙΟΓΡΑΦΙΚΕΣ ΑΝΑΦΟΡΕΣ

1. Ferlay J, Soerjomataram I, Dikshit R, et al. Cancer incidence and mortality worldwide: Sources, methods and major patterns in GLOBOCAN 2012. *Int J Cancer*. 2015;136:E359-86.
2. European commission initiative on breast cancer - website: <http://ecibc.jrc.ec.europa.eu/recommendations/>
3. Nielsen FC et al. Hereditary breast and ovarian cancer: new genes in confined pathways. *Nature Reviews*. 2016;16:599-612.
4. King MC, Levy-Lahad E, Lahad A. Population-Based Screening for BRCA1 and BRCA2: 2014 Lasker Award. *JAMA*. 2014;312(11):1091-2.
5. Easton DF, Pharoah PD, Antoniou AC, et al. Gene-panel sequencing and the prediction of breast-cancer risk. *N Engl J Med*. 2015;372(23):2243-57.
6. King MC, Marks JH, Mandall JB. New York Breast Cancer Study Group. Breast and ovarian cancer risks due to inherited mutations in BRCA1 and BRCA2. *Science*. 2003;302(5645):643-6.
7. Milne RL, Osorio A, Cajal TR, et al. The average cumulative risks of breast and ovarian cancer for carriers of mutations in BRCA1 and BRCA2 attending genetic counseling units in Spain. *Clin Cancer Res*. 2008;14:2861-9.
8. Walsh T, Casadei S, Coats KH et al. Spectrum of Mutations in BRCA1, BRCA2, CHEK2, and TP53 in Families at High Risk of Breast Cancer. *JAMA*. 2006;295(12):1379-88.
9. Dowly JG, Win AK, Buchanan DD, et al. Cancer risks for MLH1 and MSH2 mutation carriers. *Hum Mutat*. 2013;34(3):490-7.
10. Barrow E, Robinson L, Alduaij W, et al. Cumulative lifetime incidence of extracolonic cancers in Lynch syndrome: a report of 121 families with proven mutations. *Clin Genet*. 2009;75(2):141-9.
11. Bonadona V, Bonatti B, Olschwang S, et al. Cancer risks associated with germline mutations in MLH1, MSH2, and MSH6 genes in Lynch syndrome. *JAMA*. 2011;305(22):2304-2310.
12. Broeke SW, Brohet RM, Tops CM, et al. Lynch syndrome caused by germline PMS2 mutations: delineating the cancer risk. *J Clin Oncol*. 2015;33(4):319-25.
13. Kempers MJE, Kuiper RP, Ockeloen CW, et al. Risk of colorectal and endometrial cancers in EPCAM deletion-positive Lynch syndrome: a cohort study. *Lancet Oncol*. 2011;12:49-55.
14. Antoniou AC, Casadei S, Heikkinen T, et al. Breast-cancer risk in families with mutations in PALB2. *N Engl J Med*. 2014;371(6):497-506.
15. Loveday C, Turnbull C, Ramsay E, et al. Germline mutations in RAD51D confer susceptibility to ovarian cancer. *Nat Genet*. 2011;43(9):879-82.
16. Loveday C, Turnbull C, Ruark E, et al. Germline RAD51C mutations confer susceptibility to ovarian cancer. *Nat Genet*. 2012;44(5):475-6.
17. Rafnar T, Gudbjartsson DF, Sulem P, et al. Mutations in BRIP1 confer high risk of ovarian cancer. *Nat Genet*. 2011;43(11):1104-7.
18. Zhang B, Beeghly-Fadiel A, Long J, Zheng W. Genetic variants associated with breast-cancer risk: comprehensive research synopsis, metaanalysis, and epidemiological evidence. *Lancet Oncol*. 2011;12(5):477-88.
19. Cybulski C, Wokolorczyk D, Jakubowska A, et al. Risk of breast cancer in women with a CHEK2 mutation with and without a family history of breast cancer. *J Clin Oncol*. 2011;29(28):3747-52.
20. Tan MH, Mester JL, Ngeow J, et al. Lifetime cancer risks in individuals with germline PTEN mutations. *Clin Cancer Res*. 2012;18(2):400-7.
21. van Lier MG, Wagner A, Mathus-vliegen EM, et al. High cancer risk in Peutz-Jeghers syndrome: a systematic review and surveillance recommendations. *Am J Gastroenterol*. 2010;105(6):1258-64.
22. Hansford S, Kaurah P, Li-chang H, et al. Hereditary Diffuse Gastric Cancer Syndrome: CDH1 Mutations and Beyond. *JAMA Oncol*. 2015;1(1):23-32.
23. Daly MB, Pilarski R, Berry M, et al. NCCN Guidelines Insights: Genetic/Familial High-Risk Assessment: Breast and Ovarian, Version 2.2017. *J Natl Compr Canc Netw*. 2017;15(1):9-20.
24. Richards S, Aziz N, Bale S, et al. Standards and guidelines for the interpretation of sequence variants: a joint consensus recommendation of the American College of Medical Genetics and Genomics and the Association for Molecular Pathology. *Genetics in Medicine*. 2015;17(5):405-423.

 **safembryo**
Prenatal Genetics & Research

Αθήνα: Λεωφ. Βασ. Σοφίας 82, +30 2130 383040
Θεσσαλονίκη: Τσιμισκή 85, +30 2310 25026

www.safembryo.com



ΠΑΡΟΥΣΙΑ ΣΕ ΠΕΡΙΣΣΟΤΕΡΕΣ
ΑΠΟ 30 ΧΩΡΕΣ ΣΕ 4 ΗΠΕΙΡΟΥΣ



ΝΟΥΜΕΡΟ ΕΝΑ ΠΑΡΟΧΟΣ
ΙΑΤΡΙΚΩΝ ΥΠΗΡΕΣΙΩΝ ΤΗΣ
ΕΥΡΩΠΗΣ



ΠΕΡΙΣΣΟΤΕΡΟΙ ΑΠΟ 1,000
ΕΠΑΓΓΕΛΜΑΤΙΕΣ ΥΓΕΙΑΣ ΚΑΙ
ΕΜΠΕΙΡΟΓΝΩΜΟΝΕΣ ΓΕΝΕΤΙΚΗΣ



450 ΕΚΑΤΟΜΜΥΡΙΑ
ΕΞΕΤΑΣΕΙΣ ΕΤΗΣΙΩΣ

ιατρική Πληροφόρηση



Κληρονομική
προδιάθεση για
Καρκίνο του
Μαστού,
Ωθηκών και
Ενδομητρίου.

BRCA+16 GENES



safembryo
Prenatal Genetics & Research



ΚΑΡΚΙΝΟΣ ΤΟΥ ΜΑΣΤΟΥ

Περισσότερα από 1,600,000 νέα περιστατικά διαγιγνώσκονται κάθε χρόνο παγκοσμίως.¹ Περίπου 1 στις 8 γυναίκες θα διαγνωστεί κατά την διάρκεια της ζωής της με καρκίνο του μαστού.² Μεταξύ 5-10% όλων των περιστατικών είναι κληρονομικά.³

ΚΑΡΚΙΝΟΣ ΤΩΝ ΩΟΘΗΚΩΝ

Περισσότερα από 230,000 νέα περιστατικά διαγιγνώσκονται κάθε χρόνο παγκοσμίως.¹ Περίπου το 20% των περιστατικών είναι κληρονομικά.³

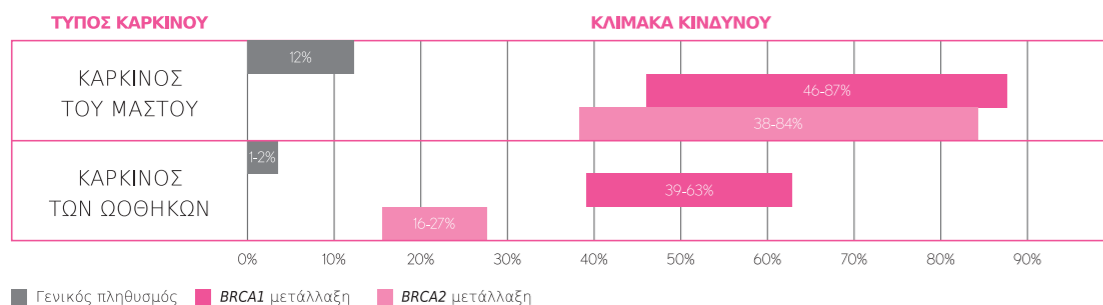


Περιπτώσεις κληρονομικού καρκίνου του μαστού και των ωοθηκών, συχνά συσχετίζονται με **μεταλλάξεις στα γονίδια BRCA1 και BRCA2**, γονίδια καταστολείς των όγκων που εμπλέκονται στη διατήρηση της ακεραιότητας του DNA..

Υπάρχουν και άλλα γονίδια που σχετίζονται με αυτά τα είδη καρκίνου, τα οποία πρέπει να διερευνηθούν ώστε να είμαστε σε θέση να παρέχουμε ολοκληρωμένη πληροφόρηση στο γιατρό, καθώς υπολογίζεται ότι μόλις το 25% περίπου των περιπτώσεων κληρονομικού καρκίνου του μαστού και των ωοθηκών οφείλονται σε μεταλλάξεις των γονιδίων **BRCA1** και **BRCA2**.³

Μόλις το 25% περίπου των περιπτώσεων κληρονομικού καρκίνου του μαστού και των ωοθηκών οφείλονται σε μεταλλάξεις των γονιδίων BRCA1 και BRCA2.³

Κίνδυνος ανάπτυξης καρκίνου του μαστού και των ωοθηκών σε άτομα με ή χωρίς μεταλλάξεις στα γονίδια **BRCA1** και **BRCA2** καθόλη τη διάρκεια της ζωής τους



Τροποποιήθηκε από: Petrucelli N. et al. **BRCA1**- and **BRCA2**-Associated Hereditary Breast and Ovarian Cancer. GeneReviews. Last Update: December 15, 2016. Available at: www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1247/

ΓΟΝΙΔΙΑΚΟ ΠΑΝΕΛ

BRCA1 + BRCA2 + 16 γονίδια

ATM	BRCA1	BRCA2	BRIP1	CDH1	CHEK2
EPCAM	MLH1	MSH2	MSH6	NBN	PALB2
PMS2	PTEN	RAD51C	RAD51D	STK11	TP53

Υπολογίζεται ότι περίπου το 50% των γυναικών με μεταλλάξεις στα γονίδια BRCA1 και BRCA2 δεν έχουν οικογενειακό ιστορικό καρκίνου του μαστού ή των ωοθηκών και δε γνωρίζουν ότι είναι φορείς των μεταλλάξεων που αυξάνουν τον κίνδυνο εμφάνισης αυτών των τύπων καρκίνου.⁴

ΠΡΟΗΓΜΕΝΗ ΤΕΧΝΟΛΟΓΙΑ

- Το πάνελ περιλαμβάνει τα **γονίδια BRCA1 και BRCA2 + 16 γονίδια** που συσχετίζονται με τον καρκίνο του μαστού, των ωοθηκών και του ενδομητρίου.⁵⁻²²
- Σχεδιάστηκε και αναπτύχθηκε από τους εμπειρογνώμονες γενετιστές του ομίλου Synlab, υπό τις κατευθυντήριες γραμμές του NCCN²³, συμπεριλαμβάνοντας τα πλέον σχετικά γονίδια, για τα οποία τα πρότυπα συνιστούν ειδική διαχείριση του ασθενή.
- Μέθοδος αλληλούχισης DNA νέας γενιάς (NGS) διπλής κατεύθυνσης για όλα τα γονίδια του πάνελ, η οποία επιτρέπει την ανίχνευση κάθε παθογόνου μετάλλαξης ή Παραλλαγής Αβέβαιης Σημασίας (VUS).
- Ανάλυση των **μεγάλων αποκοπών και διπλασιασμών στα γονίδια BRCA1, BRCA2 και EPCAM** με την μέθοδο MLPA (πολλαπλής ενίσχυσης τμημάτων DNA μέσω ιχνηθετών).
- Επιβεβαίωση των παθογόνων και των πιθανώς παθογόνων μεταλλάξεων με τη μέθοδο αλληλούχισης κατά Sanger.

ΑΝΑΛΥΤΙΚΗ ΑΠΟΔΟΣΗ

ΑΝΑΛΥΤΙΚΗ ΕΥΑΙΣΘΗΣΙΑ

99%

ΑΝΑΛΥΤΙΚΗ ΕΞΕΙΔΙΚΕΥΣΗ

>96%



Δείγμα ΑΙΜΑΤΟΣ ή ΣΑΛΙΟΥ



BRCA1 + BRCA2 + 16 γονίδια



Για ΆΝΤΡΕΣ και ΓΥΝΑΙΚΕΣ



Αποτελέσματα διαθέσιμα εντός 10 εργάσιμων ημερών

ΟΛΟΚΛΗΡΩΜΕΝΑ ΚΑΙ ΑΠΛΑ ΑΠΟΤΕΛΕΣΜΑΤΑ

Οι μεταλλάξεις κατηγοριοποιήθηκαν και ερμηνεύτηκαν σύμφωνα με τις κατευθυντήριες γραμμές του **American College of Medical Genetics and Genomics (ACMG)**²⁴.

- **Παθογόνες μεταλλάξεις:** Παραλλαγές που συσχετίζονται με την ασθένεια.
- **Πιθανές παθογόνες μεταλλάξεις:** Παραλλαγές που πιθανόν να συσχετίζονται με την ασθένεια.
- **Παραλλαγές Αβέβαιας Σημασίας:** Παραλλαγές που είναι ύποπτες για παθογένεια αλλά χωρίς καθοριστικά αποδεικτικά στοιχεία.
- **Δεν εντοπίστηκαν μεταλλάξεις:** Καμία μετάλλαξη δεν έχει ταυτοποιηθεί.

Σημαντική σημείωση: Η παρουσία μεταλλάξεων στα γονίδια του πάνελ που σχετίζονται με καρκίνο του μαστού, των ωοθηκών και του ενδομητρίου μπορεί επίσης να υποδηλώνει υψηλότερο κίνδυνο για άλλους τύπους καρκίνου ή κληρονομικά καρκινικά σύνδρομα (π.χ. σύνδρομα Lynch, Cowden και Li-Fraumeni). Αυτή η πληροφορία, εφόσον ισχύει, θα συμπεριληφθεί στην αναφορά των αποτελεσμάτων.

ΕΝΔΕΙΞΕΙΣ

Η εξέταση ενδείκνυται στις εξής περιπτώσεις:

- **Γυναίκες με οικογενειακό ιστορικό καρκίνου του μαστού** (γυναίκες ή άντρες) **και/ή καρκίνο των ωοθηκών.**
- **Γυναίκες με συγγενείς που είναι ασθενείς** κληρονομικών καρκινικών συνδρόμων.
- **Ασθενείς των εν λόγω τύπων καρκίνου,** για να καθορίσουν την κληρονομική φύση της νόσου.
- **Γυναίκες άνω των 30 ετών, χωρίς οικογενειακό ιστορικό,** για τον καθορισμό του γενετικού κινδύνου για καρκίνο του μαστού και των ωοθηκών, με στόχο την αξιολόγηση των διάφορων προκλητικών μέτρων.⁴

Οι συγγενείς πρώτου βαθμού των ατόμων που είναι φορείς μετάλλαξης, διατρέχουν μεγαλύτερο κίνδυνο να γίνουν οι ίδιοι φορείς και να αναπτύξουν τη νόσο.

Οι εμπειρογνώμονες παγκοσμίως συνιστούν το γενετικό έλεγχο των γονιδίων BRCA1 και BRCA2 σε γυναίκες άνω των 30 ετών ως μέρος των εξετάσεων ρουτίνας τους.⁴

