

BREASTON™, BREASTON-EXTENDED™

CSALÁDI HALMOZÓDÁSÚ, ÖRÖKLETES EMLŐ- ÉS PETEFÉSZEKRAK VIZSGÁLATI LEHETŐSÉGE A PENTACORE LABORATÓRIUMBAN!

Hazánkban a vezető halálozási okok között szerepel az emlő rosszindulatú daganata, évente 7500 új megbetegedést és 2800 beteg halálát okozva, minden 8. nőt érintve élete során. A korszerű terápiás eljárások folyamatosan javítanak a betegek életkilátásain, azonban a megelőzés és a korai felismerés jelentőségét nem lehet eléggé kihangsúlyozni. Egy előrehaladottabb stádiumban lévő emlő- vagy petefészekrák drámaian rosszabb esélyeket jelent, szemben egy hamar felismert elváltozással.

A megelőzésben különösen fontos azoknak a személyeknek az azonosítása, akik bár önmaguk nem betegek, de a családjukban többször is előfordult már rosszindulatú emlő- vagy petefészekrák, mivel ők maguk is hordozhatják a megbetegedést okozó örökletes tényezőket. Az összes felismert emlőrákos megbetegedés 20-30%-ának háttérében állhat ilyen öröklött genetikai elváltozás (mutáció). Ezek többségének háttérében nagy áthatolóképességű mutációk állnak, elsősorban a BRCA1 és BRCA2 génhez kapcsolhatóan. Ilyen génmutáció előfordulásakor az emlő- és petefészekrák kialakulásának esélye szignifikánsan nagyobb, 70 éves korig megközelítőleg 80%. Az azonosított genetikai háttérrel rendelkező emlőrákos megbetegedésnek más a javasolt terápiás kezelése, mint az egyénileg, sporadikusan előforduló formájának, így ebből az okból kifolyólag is kiemeleten fontos ismerni a betegség feltételezett genetikai háttérét. Megjegyezzük, hogy amennyiben az emlőrák háttérében genetikai ok húzódik meg, akkor a család férfitagjai is ki vannak téve az örökletes emlőrák veszélyének!

Amennyiben a családi kórtörténet alapján felmerül az örökletes rákszindróma lehetősége, de a BRCA1 és BRCA2 gének vizsgálatakor nem volt kimutatható elváltozás, akkor a PentaCore Laboratóriumban lehetőség van további, nagy és közepes áthatolóképességű mutációk keresésére az alábbi, szakirodalmi adatok alapján alátámasztott, génekben is: ATM, BARD1, BRIP1, CDH1, CHEK2, DIRAS3, ERBB2, NBN, PALB2, RAD50, RAD51, STK11, TP53, KRAS.

Hogyan történik a vizsgálat?

A vizsgálathoz DNS-re van szükség, ehhez elégséges egy *egyszerű vérvétel* is, de a teszt elvégezhető paraffinba ágyazott, formalin-fixált mintából kinyert DNS-ből is.

A kivont DNS-ből egy restrickciós enzimkeverékkel történő emésztést követően specifikus oligonukleotidokkal jelöljük ki a vizsgálandó területeket, melyeket amplifikálunk. Az így elkészült DNS könyvtárat emulziós PCR segítségével, nanoreaktorokban szekvenáló gyöngyökhöz kötjük és monoklonálisan felszaporítjuk, majd új-generációs félvezető szekvenálással leolvassuk a vizsgált gének bázissorrendjét.

A vizsgálat akár százezer nukleotid többszázszoros leolvasását is jelentheti, azonban a modern laboratóriumi felszereltségünknek köszönhetően nincs szükség hónapokig tartó várakozásra az eredmény kézhez kapásáig, hanem mindez néhány nap alatt megtörténik!

Fontos kiemelni, hogy a vizsgálat nem a gének egy-egy kis részén, korábban már azonosított mutációkat hordozó részén történik, hanem a gének **teljes** kódoló szakaszát vetjük vizsgálat alá!

TOVÁBBI INFORMÁCIÓKÉRT HÍVJA BIZALOMMAL A 0680 696 969-ES (INGYENES), VAGY A +36 1 696 1296-OS TELEFONSZÁMUNKAT!

A **PentaCore Laboratórium** Magyarország (és egész Közép-Kelet Európa) szinte egyetlen olyan laboratóriuma, amely több mint 300 különböző laboratóriumi meghatározást végez, kezdve a legegyszerűbb vérkép meghatározástól egészen az új generációs génszekvenálás (NGS) eljárásig. Palettánkon az egyedülálló hormon meghatározások, tumorgenetikai (PCA3-prosztatarák) vizsgálatok mellett például öröklődő emlőrák, tumorszövet genetikai profilozása, egyszerre több, mint 700 öröklődő betegség kimutatása, vagy nem invazív DNS alapú magzati szűrőteszt (Panorama® NIPT) is megtalálható. Jelenleg közel 3.000 féle különböző öröklődő megbetegedés komplex genetikai háttérét tudjuk vizsgálni. Ezek magukba foglalják különböző kóroki illetve betegségekre hajlamosító genetikai mutációk felderítését és számos olyan korszerű vizsgálatot is, amelyek hazánkban csak a PentaCore laboratórium kínálatában találhatók meg. Genetikai vizsgálatok előtt minden esetben szakember által végzett genetikai tanácsadás javasolt. A PentaCore genetikai szakrendelésére más egészségügyi szolgáltatók, vagy szakemberek által genetikai tanácsadásra irányított, illetve családi kórtörténet alapján genetikai érintettséget feltételező, vagy egészségügyi indikációval rendelkező pácienseket egyaránt várunk. Genetikai leletek eredményének értelmezése is genetikus orvos kompetenciája. Tumorgenetikai vizsgálatot pácienseknek csak onkológus írásos kérésére/javaslatára végzünk el. Más típusú vizsgálat elvégzéséhez nincsen szükség orvosi beutalóra. Időpont egyeztetés után mintavételre, vagy genetikai tanácsadásra fogadjuk pácienseinket.

Jelenlegi és további genetikai vizsgálatainkról, azok háttéréről, elérhetőségéről egyre bővülő információcsomagot találhat honlapunkon a www.PentaCoreLab.hu oldalon. Kövessen minket a [www.Facebook.com/Pentacorelab](https://www.facebook.com/Pentacorelab) oldalunkon is!