NGS FOCUS HEREDITER

Size odaklanıyoruz

TEKNİK BİLGİLER

- Kanser ile ilişkilendirilmiş 250 gende kalıtsal olarak aktarılabilecek mutasyonlar taranarak genetik risk değerlendirmesi yapılır.
- Kalıtsal meme, over, prostat ve pankreas kanserinde BRCA1, BRCA2 mutasyonunun belirlenmesine imkan sağlamaktadır.
- Kalıtsal kolorektal kanserlerin en yaygın sebebi olan ve Lynch Sendromu'nda sebep olan MLH1, MSH2, MSH6 ve PSM2 genlerindeki değişiklikleri saptamaktadır.
- Hybrid-capture enrichment sistemi sayesinde yüksek kapsama oranları ile SNV, Indel ve CNV'leri tespit etmektedir.

Herediter Kanser Paneli

Örnek Tipi: Kan ya da tükürük
250 gen (DNA varyantları)
Çalışma Gün Sayısı: 4 hafta
Gerekli Materyal Miktarı 50-1000 ng DNA
Özgüllük: > %99
Analitik Hassasiyet: > %99

Spesifik kanser tiplerine özgü, önemli yönergelerde belirtilmiş genler

MEME	KOLON	YUMURTALIK	MİDE	DİĞER
ATM	APC	ATM	CDH1	MEN1
BARD1	AXIN2	BARD1		NF2
BRCA1	BMPR1A	BRCA1		RB1
BRCA2	CHEK2	BRCA2		RET
CDH1	EPCAM	CDH1		SDHAF2
CHEK2	GREM1	CHEK2		SDHB
NBN	MLH1	NBN		SDHC
NF1	MSH2	NF1		SDHD
PALB2	MSH6	PALB2		TSC1/2
PTEN	PMS2	PTEN		VHL
STK11	MSH3	STK11		TP53
TP53	MUTYH	TP53		WT1
	NTLH1			
	POLD1			
	POLE			
	PTEN			
	SMAD4			
	STK11			
	TP53			

NGS FOCUS HRD 113 ile BAKILAN GENLER

ACD	DIS3L2	GREM1	PIK3CA	SDHD
AIP	EPCAM	HOXB13	PMS2	SLX4
AKT1	ERCC1	KIF1B	POLD1	SMAD4
APC	ERCC2	KIT	POLE	SMARCA4
ATM	ERCC3	LZTR1	POT1	SMARCB1
BAP1	ERCC4	MAX	PRKAR1A	SMARCE1
BARD1	ERCC5	MEN1	PTCH1	SPINK1
BLM	FAM175A	MET	PTEN	SPRED1
BMPR1A	FANCA	MITF	RAD50	STK11
BRCA1	FANCB	MLH1	RAD51	SUFU
BRCA2	FANCC	MRE11A	RAD51B	TERF2IP
BRIP1	FANCD2	MSH2	RAD51C	TERT
CASR	FANCE	MSH3	RAD51D	TMEM127
CDC73	FANCF	MSH6	RB1	TP53
CDH1	FANCG	MUTYH	RECQL4	TSC1
CDK4	FANCI	NBN	RET	TSC2
CDKN1B	FANCL	NF1	RHBDF2	VHL
CDKN2A	FANCM	NF2	RINT1	WT1
CEBPA	FH	NSD1	RUNX1	XPA
CHEK2	FLCN	NTHL1	SDHA	XPC
CTRC	GALNT12	PALB2	SDHAF2	XRCC2
DDB2	GATA2	PDGFRA	SDHB	DICER1
GPC3	PHOX2B	SDHC		

NGS Focus HRD 113 testi; Illumina TruSight Hereditary Cancer panel kiti ile çalışılmaktadır.

NGS FOCUS bir Nesiller Genetik Tanı ve Bilgi Hizmetleri A.Ş. markasıdır.