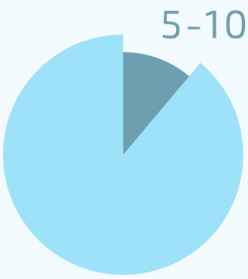
# OncoRisk и OncoRisk+

## Наследствен рак

- Наследственият рак съставя **5-10%** от всички ракови заболявания
- Дължи се на мутации в **тумор-супресорни гени**
- Предава се **автозомно-доминантно**




**90-95%**
Фактори на средата, начин на живот

### Какво ни насочва към наследствен рак

1. **Няколко близки роднини с раково заболяване.**
2. **Раково заболяване в семейството преди 50 г. възраст.**
3. **Билатерални тумори на чифтни органи**
4. **Последователни или едновременни множествени тумори**
5. **Тумори в повече от един орган или система**
6. **Редки тумори като рак на гърдата при мъже**

Генетичните панели за наследствен рак използват **секвениране от ново поколение** и установяват носителство на ракови генетични варианти.

**Някои от предимствата на генетичните тестове**

- 50% от случаите на **синдром на Линч** не покриват стандартните клинични критерии[1]
- Генетичните тестове за **рак на гърдата** откриват носителство дори в ниско-рискови групи[2]
- Стандартната клинична профилактика започва около 50 г. възраст. Тестът установява носителство **много по-рано**.

## OncoRisk

**OncoRisk** и **OncoRisk+** са генетични панели, които покриват **18*** и **81**** **гена**, свързани с най-честите наследствени ракови заболявания.

**Кръвна проба се изпраща за секвениране**

**Резултатите са готови до 3-4 седмици**

**Получавате безплатна генетична консултация**

*ATM, BARD1, BRCA1, BRCA2, BRIP1, CDH1, CHEK2, MRE11A, MUTYH, NBN, NF1, PALB2, PTEN, RAD50, RAD51C, RAD51D, SRK11, TP53

**AIP, ALK, APC, ATM, BAP1, BARD1, BMPR1A, BRCA1, BRCA2, BRIP1, BUB1B, CDC73, CDH1, CDK4, CDKN1B, CDKN2A, CEBPA, CHEK2, DICER1, EGFR, EPCAM, EXT1, EXT2, FH, FLCN, GALNT12, GATA2, GPC3, GREM1, HNF1A,HOXB13, HRAS, KIT, MAX, MEN1, MET, MITF, MLH1, MRE11A, MSH2, MSH6, MUTYH, NGN, NF1, NF2, NSD1, PALB2, PHOX2B, PMS1, PMS2, POLD1, PRF1, PRKAR1A, PTCH1, PTEN, RAD50, RAD51C, RAD51D, RB1, RET, RHBDF2, RUNX1, SBDS, SDHA, SDHAF2, SDHB, SDHC, SDHD, SMAD4, SMARCA4, SMARCB1, SMARCE1, STK11, SUFU, TMEM127, TP53, TSC1, TSC2, VHL, WT1

### OncoRisk и OncoRisk+ изследват:

#### Синдром на Линч

**Гени**
MLH1, MSH2, MSH6, PMS1/2, EPCAM

**Риск**
Колоректален рак - 80%
Рак на ендометриума - 60%
Други - 13%

**Профилактика**
Гинекологичен ултразвук
Колоноскопия
Гастроскопия
Изследване на урина
Неврологични тестове

**Превенция**
Аспирин
Колектомия
Хистеректомия
Салпингоофоректомия

x

**Рак на дебелото черво**
CDH1, CHEK2, MUTYH, PTEN, STK11, TP53, **APC, BMPR1A, EPCAM, GREM1, MLH1, MSH2, MSH6, PMS1/2, POLD1, SMAD4, GALNT12, NGN**

**Рак на яйчник, матка, пикочен мехур**
BRCA1, BRCA2, BRIP1, PALB2, PTEN, RAD51C, RAD51D, STK11, TP53, **EPCAM, MLH1, MSH2, MSH6, PMS2**

**Рак на мозъка**
NBN, NF1, PTEN, TP53, **AIP, ALK, APC, CDKN1B, CDKN2A, DICER1, MEN1, MLH1, MSH2, MSH6, NF2, PHOX2B, PMS2, PRKAR1A, PTCH1, VHL, SMARCA4, SMARCB1, SMARCE1, SUFU, TSC1, TSC2, NSD1**

**Рак на гърдата**
ATM, BARD1, BRCA1, BRCA2, BRIP1, CDH1, CHEK2, MRE11A, MUTYH, NBN, NF1, PALB2, PTEN, RAD50, RAD51C, RAD51D, STK11, TP53

**Фамилен меланом**
BRCA2, PTEN, TP53, **BAP1, CDK4, CDKN2A, MITF, RB1**

#### Наследствен рак на гърда и яйчници

**Гени**
BRCA1, BRCA2

**Риск**
Рак на гърдата - 65%
Рак на яйчника - 39%

**Профилактика**
Магнитен резонанс
Мамография с контраст

**Превенция**
Тамоксифен
Мастектомия
Салпингоофоректомия

**Лечение**
PARP инхибитори

## Фамилна аденоматозна полипоза

**Гени**
APC, MUTYH

**Риск**
Колоректален рак - 100%
Щитовидна жлеза - 2%

**Профилактика**
Колоноскопия

**Превенция и лечение**
Протоколектомия

## С-м на Von Hippel Lindau

**Гени**
VHL

**Риск**
Рак на ЦНС и бъбреци - 60%
Рак на панкреаса - 70%

## Множествена ендокринна неоплазия

**Гени**
MEN1, RET

**Риск**
Тумор на панкреаса - 60%
Аденом на хипофизата - 40%
Феохромоцитом - 50%

**Рак на бъбреците**
PTEN, TP53, **BAP1, EPCAM, FH, FLCN, MET, MITF, MLH1, MSH2, MSH6, PMS2, PTEN, SDHA, SDHB, SDHC, SDHD, TP53, TSC1, TSC2, VHL, BUB1B,GPC3, WT1**

**Рак на стомаха**
CDH1, STK11, TP53, **APC, BMPR1A, EPCAM, MLH1, MSH2, MSH6, PMS2, SMAD4, KIT**

**Рак на панкреаса**
ATM, BRCA1, BRCA2, PALB2, STK11, TP53, **APC, BMPR1A, CDKN2A, EPCAM, MLH1, MSH2, MSH6, PMS2,**

**Рак на щитовидна и паращитовидни жлези**
PTEN, **PRKAR1A, APC, RET, CDC73**

**Рак на простатата**
ATM, BRCA1, BRCA2, CHEK2, PALB2, RAD51D, TP53, **EPCAM, HOXB13, MLH1, MSH2, MSH6, NBN, RAD51D, TP53**

**Левкемии/Лимфоми**
TP53, CHEK2, **BUB1B, CEBPA, GATA2, KIT NSD1, PRF1, RUNX1, SBDS**

**Мускулоскелетни тумори/саркоми**
TP53, CHEK2, **RB1, BUB1B, EXT1, EXT2, HRAS**

**Рак на надбъбречна жлеза**
NF1, **FH, MAX, MEN1, RET, SDHA, SDHAF2, SDHB, SDHC, SDHD, TMEM127, VHL**

**Педиатрични тумори**
TP53, CHEK2, **RB1, VHL, BUB1B, HRAS, NSD1, WT1**

X

## Синдром на Li-Fraumeni

**Гени**
TP53, CHEK2

**Риск**
Рак на един орган - 90%
Рак на втори орган - 60%

**Профилактика**
Редовен физикален статус
Целотелесна МРТ
Лабораторни маркери

## Фамилен меланом

**Гени**
CDKN2A, CDK4, BRCA2 и др.

**Риск**
Малигнен меланом - 90%

## Фамилен рак на простатата

**Гени**
HOXB13, BRCA1, BRCA2 и др.

**Риск**
До 70г. възраст - 44%
До 80г. възраст - 60%

**Редки варианти**

**Рак на белите дробове** - EGFR
**Рак на хранопровода** - RHBDF2
**Рак на черния дроб** - HNF1A

### ■ За кого е подходящ тестът OncoRisk?

- Хора с няколко **близки роднини** (родители, братя и сестри, деца, внуци), развили раково заболяване
- Хора с раково заболяване **преди 50 г.** възраст
- Хора, развили **повече от един тип раково заболяване** (или множествен рак)
- При случаи на **рак в семейството под 50 г.** възраст
- При **няколко членове на семейството** от една страна с едно и също раково заболяване
- При установен предаван в семейството раков **генетичен вариант**
- При случаи на рак на гърдата при мъже и други **редки форми** на рак

### ■ Какво позволяват резултатите от OncoRisk?

- **Ранна профилактика**, промяна в начина на живот и хемопревенция.
- **Ефективно лечение** според индивидуалните особености на рака.
- **Информиране на близките** за носителство и нужда от изследване.
- Облекчаване на чувството за вина, повече **спокойствие и по-добра комуникация** в семейството.

### ■ Как помага OncoRisk на диагностицирани пациенти?

- **Насочва терапевтичния подход** според индивидуалните характеристики на рака
- **Информира близките** за носителство на ракови генетични варианти
- Дава информация за **хода на болестта**, риска от засягане на други органи и нужната диагностика

### ■ Защо е необходима генетична консултация?

- Помага за **правилно интерпретиране** на резултатите от теста.
- Помага да се разбере **значението** на резултатите и предотвратява ненужни тревоги.
- Помага да се определи **индивидуалният риск** на пациента.
- Помага да се определи **рискът на близките** и нуждата и те да бъдат изследвани.
- Изяснява **медицинското значение** на резултатите и ролята им в живота на пациента.

NMGENOMIX
ВАШИТЕ ГЕНИ ЗА ВАШЕТО ЗДРАВЕ
www.nmgenomix.com

**гр. София**
ул. Бачо Киро №47
0895 674 054, 0885 443 975
**гр. Пловдив**
0895 674 054, 0889 346 768
**гр. Варна**
0895 674 054, 0888 024 635