

Наследствен рак

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

| Какво ни насочва към наследствен рак

- 1 Николко 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 предметствата на генетичните тестове

- Х 50% от случаите на синдром на Линч не покриват стандартните клинични критерии¹
- Х Генетичните тестове за рак на гърдата откриват носителство доро в ниско-рискови групи²
- Стандартната клинична профилактика започва около 50 г. възраст. Тестът установява носителство **много по-рано**.

OncоНEXT+

OncоНEXT+ е генетичен панел, който покрива **81 гена**, свързани с най-честите наследствени ракови заболявания.



Кръвна проба се изпраща
за секвениране



Резултатите са готови до
3-4 седмици



Получавате бесплатна
генетична консултация

ATM, BARD1, BRCA1, BRCA2, BRIP1, CDH1, CHEK2, MRE11A, MUTYH, NBN, NFE2L2, PTEN, RAD50, RAD51C, RAD51D, SRK11, TP53
AIP, ALKB, APC, ATM, BAP1, BARD1, BMPR1A, BRCA1, BRCA2, BRIP1, CDH1, CHEK2, COKN1B, COKN2A, CEPBA, CHEK2, DICER1, EGFR, EPICAM, EXT1, EXT2, FHL1, GALNT12, GATA2, GRPC3, GREMI, HNF1A, HOXB13, HRAS, KIT, MAX, MET, MITF, MLH1, MRE11A, MSH2, MSH6, MUTYH, NGN, NFE1, NF2, NSD1, PALB2, PHOX2B, PMS1, PMS2, POLD1, PRKAR1A, PTCH1, PTEN, RAD50, RAD51C, RAD51D, RB1, RET, RNBDF2, RUX1, SBD5, SDHA, SOHAF2, SDHB, SDHD, SMAD4, SMARCA4, SMARCB1, SMARCE1, STK11, SUFU, TMEM127, TP53, TSC1, TSC2, VHL, WT1

OncоНEXT+ изследва:

Синдром на Линч



Гени

MLH1, MSH2, MSH6,
PMS1/2, EPICAM

Риск

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

Профилактика

Гинекологичен ултразвук

Колоноскопия

Гастроскопия

Изследване на урина

Неврологични тестове

Превенция

Аспирин

Колектомия

Кистеректомия

Салпингоофоректомия



Рак на дебелото черво

CDH1, CHEK2, MUTYH, PTEN, AIP, ALKB, APC, COKN1B, COKN2A, EPICAM, GREMI, MLH1, MSH2, MSH6, PMS1/2, POLD1, SMAD4, GALNT12, NGN



Рак на яйчник, матка, пикочен мехур

BRCA1, BRCA2, BRIP1, PTEN, RAD50, RAD51C, RAD51D, STK11, TP53, EPICAM, MLH1, MSH2, PMS2



Рак на мозъка

NBN, NFE1, PTEN, TP53, AIP, ALKB, APC, COKN1B, COKN2A, EPICAM, GREMI, MLH1, MSH2, MSH6, PMS2, 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, NFE1, PALB2, PTEN, RAD50, RAD51C, RAD51D, STK11, TP53



Фамилен меланом

BRCA2, PTEN, TP53, BAP1, COKN2A, MITF, RB1

Наследствен рак на гърда и яйчники



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
АРС, 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, EP3AM, FH, FLCN, MET, MTF1, MLH3, MSH2, MSH6, PM2S2, PTEN, SDHA, SDHB, SDHC, SDHD, TP53, TSC1, TSC2, VHL, BUB1B, GPC3, WT1

Рак на стомаха

COH1, STK11, TP53, APC, BMPR1A, EP3AM, MLH1, MSH2, MSH6, PM2S2, SMAD4, KIT

Рак на панкреаса

ATM, BRCA1, BRCA2, PALB2, STK11, TP53, APC, BMPR1A, CDKN2A, EP3AM, MLH1, MSH2, MSH6, PM2S2

Рак на щитовидна и па-

ратишитовидни жлези

PTEN, PRKARIA, APC, RET, COCT3

Рак на простатата

ATM, BRCA1, BRCA2, CHEK2, PALB2, RAD50D, TP53, EP3AM, HOXB13, MLH1, MSH2, MSH6, NBN, RAD50D, TP53

Левкемии/Лимфоми

TP53, CHEK2, BUB1B, CEBPA, GATA2, KIT

NSD1, PRF1, RUNX1, SBD5

Мускулоскелетни

тумори/саркоми

TP53, CHEK2, RB1, BUB1B, EXT1, EXT2, HRAS

Рак на надбъбреchna

жлеза

NF1, FH, MAX, MEN1, RET, SDHA, SOFAH2,

SDHB, SDHC, SDHD, TMEM127, VHL

Педиатрични тумори

TP53, CHEK2, RB1, VHL, BUB1B, HRAS, NSD1,

WT1

X
Редки
варианти

Синдром на Li-Fraumeni



Гени

TP53, CHEK2

Риск

Рак на един орган - 90%

Рак на втори орган - 60%

Профилактика

Редовен физикален статус

Челотелесна 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%

Рак на белите дробове - EGFR

Рак на хранопровода - RIBO12

Рак на черния дроб - HNFA1

■ За кого е подходящ тестът OncoNEXT+ ?

- 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

■ Какъв позволяват резултатите от OncoNEXT+ ?

- 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 OncoNEXT+ 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 рисък на пациентта.
- Помага да се определи рисъкът на близките и те да бъдат изследвани.
- Изяснява медицинското значение на резултатите и ролята им в живота на пациента.

GENOMIX
ващите 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