**Полный спектр онкогенетических исследований от «Геномед»**

Бесплатная горячая линия: 8-800-333-45-38

# ОНКОГЕНЕТИКА

Медико-генетический центр
Лаборатория молекулярной патологии

г. Москва, Подольское шоссе, дом 8, корпус 5 (метро Тульская)
8-800-333-45-38 | mail@genomed.ru | genomed.ru
Лицензия № ЛО-50-01-009532 от 20 марта 2018 г.

# О НАС В ЦИФРАХ

**2007**
Год основания

**550**
Специалистов

**100+**
Города присутствия

**24/7**
График работы

**10**
Медицинских офисов

**6000** экзомов
**550** геномов
Уникальная собственная база данных

Официальный дистри-бьютор компаний

Логистика биообразцов по России и всему миру

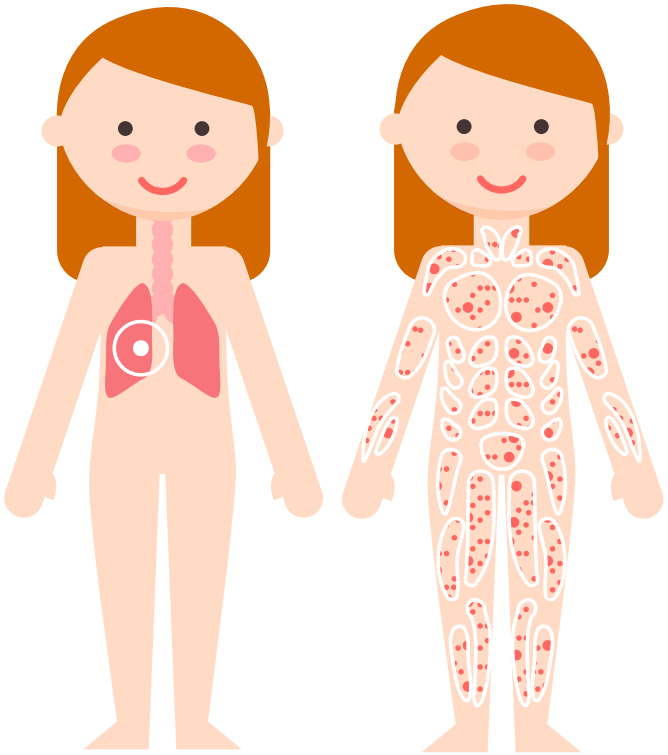
## Уникальные возможности лаборатории:

- **Полное секвенирование генома**
- **Секвенирование панелей генов**
- **Хромосомный микроматричный анализ**
- **Неинвазивное пренатальное тестирование**
- **Анализ соматических мутаций в опухоли с помощью технологии NGS**
- **Жидкостная биопсия**

# САМЫЙ ПОЛНЫЙ СПЕКТР ОНКОГЕНЕТИЧЕСКИХ ИССЛЕДОВАНИЙ

## Соматические мутации присутствуют только в опухоли, и являются мишенями для таргетной терапии

- Мультигенные тесты
- Определение мутаций и экспрессии отдельных генов
- Онкогематология
- Жидкостная биопсия



## Герминальные мутации присутствуют в каждой клетке и являются причиной наследственных раков

- Определение частых мутаций в генах BRCA1, BRCA2, RET, CHEK2
- Панели генов
- Полное секвенирование экзома
- Полное секвенирование генома

# ИССЛЕДОВАНИЯ НА ОСНОВЕ СЕКВЕНИРОВАНИЯ СЛЕДУЮЩЕГО ПОКОЛЕНИЯ (NGS)

## Молекулярный профиль опухоли

### Панели генов

Позволяют определить наличие мутаций сразу в нескольких генах, что дает возможность сразу подобрать оптимальное лечение и делает исследование экономически эффективным

| Онкокарта | | | | | | |
|---|---|---|---|---|---|---|
| ABL1 | CTNNB1 | FGFR2 | IDH1 | MLH1 | PTPN11 | TSC1 |
| AKT1 | DDR2 | FGFR3 | IDH2 | MPL | RB1 | TSC2 |
| ALK | DNMT3A | FLT3 | JAK2 | MSH6 | RET | VHL |
| APC | EGFR | FOXL2 | JAK3 | NOTCH1 | SMAD4 | |
| ATM | ERRB2 | GNA11 | KDR | NPM1 | SMARCB1 | |
| BRAF | ERBB4 | GNAQ | KIT | NRAS | SMO | |
| CDH1 | EZH2 | GNAS | KRAS | PDGFRA | SRC | |
| CDKN2A | FBXW7 | HNF1A | MAP2K1 | PIK3CA | STK11 | |
| CSF1R | FGFR1 | HRAS | MET | PTEN | TP53 | |

| Рак легких, базовая панель | | | | |
|---|---|---|---|---|
| EGFR | KRAS | NRAS | BRAF | |

| Определение мутаций в генах BRAF, KRAS и NRAS | | | | |
|---|---|---|---|---|
| BRAF | KRAS | NRAS | | |

| Определение мутаций в генах BRAF, NRAS и KIT | | | | |
|---|---|---|---|---|
| BRAF | NRAS | KIT | | |

| Определение мутаций в ткани опухоли в генах BRCA1, BRCA2, PALB2 | | | | |
|---|---|---|---|---|
| BRCA1 | BRCA2 | PALB2 | | |

### Поиск мутаций отдельных генов

Позволяет определить клинически значимые мутации в наиболее значимых генах

- Определение мутаций в гене EGFR
- Определение мутаций в гене NRAS
- Определение мутаций в гене KRAS
- Определение мутаций V600 в гене BRAF
- Определение мутаций в генах PDGFRA
- Определение мутации в генах H3F3A, HIST1H3B и HIST1H3C
- Определение мутации в гене IDH1
- Определение мутации в гене IDH2
- Определение мутаций в гене KIT
- Определение мутаций в гене PIK3CA
- Определения мутаций с пропуском 14 экзона гена MET

# ИССЛЕДОВАНИЯ НА ОСНОВЕ СЕКВЕНИРОВАНИЯ СЛЕДУЮЩЕГО ПОКОЛЕНИЯ (NGS)

**Молекулярный профиль опухоли**

## Преимущества метода NGS для диагностики соматических мутаций в опухоли:

- Позволяет анализировать от одной до нескольких тысяч мутаций в одном исследовании
- В отличии от ПЦР, точно идентифицирует мутацию, а не только кодон, в котором произошла аминокислотная замена
- Позволяет определить частоту аллеля (отношение мутантного аллеля, к аллелю дикого типа)
- Снижает стоимость определения мутации при использовании панели
- Покрывает области генов, которые обычно не покрываются ПЦР и выявляет варианты не определяемые ПЦР
- Имеет высокую чувствительность, детекция мутантного аллеля при его содержании в образце ≥0.1%

## Основные этапы исследования:

- Гистопатологический анализ образца опухоли (парафинового блока или среза) и определяется участок с наибольшим содержанием опухолевых клеток
- Выделение ДНК из опухолевого образца
- Таргетное секвенирование ДНК со средним покрытием 2000x
- Биоинформатический анализ результатов
- Подготовка заключения с использованием публичных баз данных и литературных источников

## Какие образцы нужны для исследования?

Парафиновые блоки со стеклами (блоки возвращаются после проведения исследования). Содержание опухолевых клеток >20%

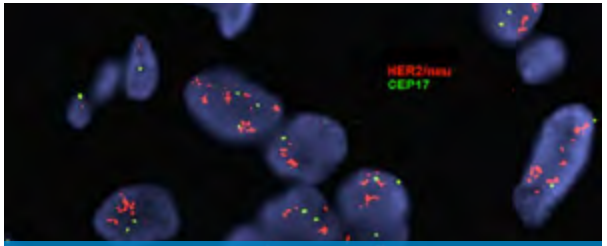
**Срок выполнения: от 8 рабочих дней**

# FISH ИССЛЕДОВАНИЯ

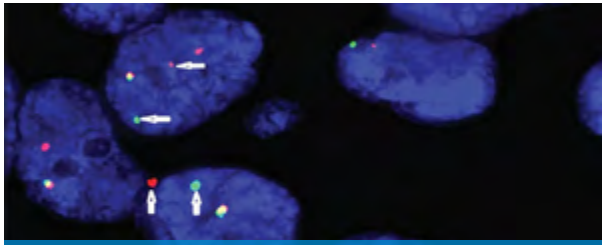
## Молекулярный профиль опухоли

FISH, или флуоресцентная гибридизация in situ, обеспечивает наиболее точный анализ количества копий отдельных генов (делеции/амплификации) или более сложных хромосомных перестроек, таких как транслокации, в биологическом образце

| Исследуемый ген/локус | Заболевание | Клиническая значимость FISH-исследования |
|---|---|---|
| ERBB2 (Her2/Neu), амплификации | Рак молочной железы, рак желудка | Определение подтипа заболевания. Выбор терапии |
| ALK, транслокации | Рак легкого (НМРЛ), лимфомы, нейробластома | Выбор таргетной терапии (НМРЛ) |
| ROS1, транслокации | Рак легкого (НМРЛ), глиобластома, холангиокарцинома | Выбор таргетной терапии (НМРЛ) |
| RET, транслокации | Рак легкого (аденокарцинома), рак щитовидной железы | Выбор таргетной терапии |
| MET, амплификации | Рак легкого (НМРЛ) | Выбор таргетной терапии |
| KMT2A (MLL), вариации числа копий | Нейробластома, лейкозы, миелодиспластический синдром | Определение группы риска, прогноз заболевания |
| MYCN, вариации числа копий | Нейробластома | Определение группы риска, прогноз заболевания |
| Локус 1p36, вариации числа копий | Нейробластома | Определение группы риска, прогноз заболевания |
| EWSR1, транслокации | Саркома Юинга | Диагностика заболевания |
| SS18, транслокации | Синовиальная саркома | Диагностика заболевания |




Амплификация гена ERBB2



Транслокация гена ROS1

## Материал для исследования:

Парафиновый блок (ткань опухоли) и стекло

**Срок выполнения: 10-14 рабочих дней**

# ОНКОСКАН: АНАЛИЗ СТРУКТУРНЫХ ИЗМЕНЕНИЙ ГЕНОМА ВМЕСТО НЕСКОЛЬКИХ FISH ТЕСТОВ

## Молекулярный профиль опухоли

Онкоскан - это полногеномный анализ вариаций числа копий генов и участков хромосом. Тест позволяет выявлять как мелкие, так и крупные структурные нарушения в хромосомах клетки

## Преимущества теста Онкоскан

**Высокая разрешающая способность:**

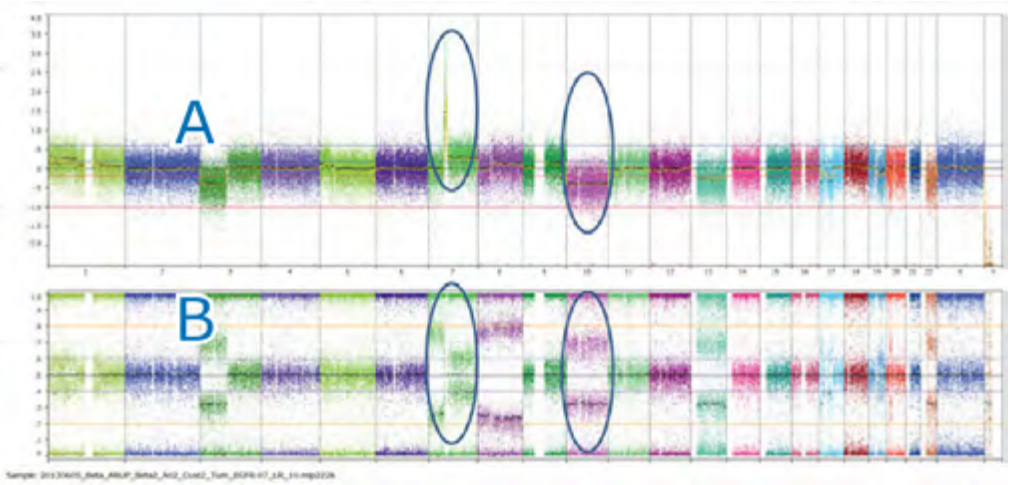
- От 50 – 100 тысяч нуклеотидов по 900 онкогенам
- От 300 тысяч нуклеотидов по всему геному

**Полногеномный анализ вариаций числа копий генов:**

- Числовые аномалии хромосом
- Делеции
- Дупликации
- Амплификации с числом копий 10 и более
- Участки потери гетерозиготности (LOH) — часто являются «вторым ударом» у больных с наследственным опухолевым синдромом

**Не требует подтверждения референсными методами (FISH):**

- Доказанная конкордантность результатов по выявлению перестроек в ключевых опухолевых генах, таких как ERBB2 (Her2), EGFR, MDM2, MYC, FGFR1




Анализ общего числа копий позволяет выявить делеции и амплификации участков хромосом (A). Анализ процентного содержания аллеля позволяет выявить мозаичные низкоуровневые амплификации и делеции, LOH, а также оценить эволюцию клонов (B).

**Технология: Хромосомный микроматричный анализ**

# ОНКОСКАН: АНАЛИЗ СТРУКТУРНЫХ ИЗМЕНЕНИЙ ГЕНОМА ВМЕСТО НЕСКОЛЬКИХ FISH ТЕСТОВ

## Молекулярный профиль опухоли

Опухоли демонстрирующие преимущественно хромосомные перестройки

### Какие образцы нужны для исследования?

Образцы с сильно деградированной ДНК (парафиновый блок), образцы крови и костного мозга при гемобластозах

### Ограничения метода:

Сбалансированные перестройки, транслокации, инверсии

**Срок выполнения: от 7 рабочих дней**

# ОНКОГЕМАТОЛОГИЯ

## Тесты на основе секвенирования следующего поколения (NGS)

Острый миелолейкоз (ОМЛ), миелодиспластический синдром (МДС) и другие миелопролиферативные новообразования (МПН) являются клональными нарушениями гемопоэтических стволовых клеток.

Одновременное обнаружение с помощью NGS панели соматических мутаций в десятках генов предоставляет врачу и пациенту важную информацию о диагнозе, прогностической стратификации риска, возможности таргетной терапии, обнаружении и мониторинге минимального остаточного заболевания (МОБ)

| | | |
|---|---|---|
| **Диагноз** | | |
| | TET2, DNMT3A, TP53, SF3B1, SRSF2, U2AF1, ASXL1, RUNX1, EZH2, JAK2, CALR | Дифференциальный диагноз МДС и доброкачественной цитопении |
| | CSF3R | Диагностический маркер хронического нейтрофильного лейкоза |
| | JAK2, CALR, MPL | Диагностика клональных ХМПЗ |
| **Прогноз** | | |
| | NPM1, CEBPA | Благоприятный прогноз ОМЛ (без мутации FLT3) |
| | RUNX1 | Плохой прогноз при МДС и ОМЛ |
| | TP53 | Плохой прогноз при МДС и ОМЛ |
| | DNMT3A | Плохой прогноз при ОМЛ с нормальным кариотипом |
| | U2AF1 | Плохой прогноз при МДС |
| | KIT | Плохой прогноз для CBF-ОМЛ |
| | ASXL1 | Плохой прогноз при МДС и ОМЛ |
| **Лечение** | | |
| | FLT3 | Гилтеритиниб |
| | IDH1, IDH2 | Эназидениб, ивосиденib |
| | JAK2, MPL, CALR | Руксолитиниб |
| | KIT | Иматиниб, понатиниб |

Исследование: «Миелоидные новообразования, расширенная панель» включает в себя следующие гены: ASXL1, CALR, CEBPA, CSF3R, DMNT3A, EZH2, FLT3, HRAS, IDH1, IDH2, JAK2, JAK3, KDM6A, KIT, MPL, NPM1, RUNX1, SETBP1, SF3B1, SRSF2, TET2, TP53, U2AF1

## Тесты на основе ПЦР в реальном времени

Исследования на основе ПЦР позволяют точно и быстро устанавливать наличие мутаций/транслокаций генов, имеющих наиболее важное значение в постановке диагноза и назначении терапии гемобластозов.

Так например транслокация t(9;22) или филадельфийская хромосома (Ph'-хромосома) – уникальный специфический маркер хронического миелолейкоза. Таргетные ингибиторы тирозинкиназы BCR-ABL –обладают повышенной эффективностью в сравнении со стандартной химиотерапией больных ХМЛ

| |
|---|
| Определение транслокации BCR-ABL t(9;22) (p210, p230, p190)* |
| Определение мутации V617F в гене JAK2* |
| Определение мутации W515 в гене MPL |
| Определение мутации V617F в гене JAK2* |
| Определение мутаций 9 экзона гена CALR |
| Определение делеций в 12 экзоне гена JAK2 |
| Определение транслокации PML-RARA t(15;17)* |
| Определение транслокации AML1-ETO t(8;21) |

*возможно выполнение качественного и количественного исследования

## Тесты на основе секвенирования по Сэнгеру

| |
|---|
| Определение мутации D816V в гене KIT |

**Материал исследования: кровь, костный мозг**

# ЖИДКОСТНАЯ БИОПСИЯ

## Молекулярный профиль опухоли

**Жидкостная биопсия представляет собой метод диагностики соматических мутации в циркулирующей опухолевой ДНК (цоДНК) в крови пациента**

## Откуда берется циркулирующая ДНК?

В процессе некроза и апоптоза как нормальных клеток организма, так и опухолевых клеток фрагменты ДНК высвобождаются из ядра и могут попадать в кровоток.

**Такую свободно циркулирующую в крови ДНК можно детектировать, выделять и изучать!**

## Проведение жидкостной биопсии может быть рекомендовано следующим пациентам:

- Пациентам с диагностированным раком в случае отсутствия материала опухоли с целью поиска мутаций и подбора оптимальной терапии.
- Пациентам в процессе лечения для диагностики мутации, обуславливающих резистентность к таргетной терапии (мутация T790M в гене EGFR
- Пациентам после удаления опухоли или в стадии ремиссии  с целью мониторинга и раннего выявления возможного рецидива

**Срок выполнения: 10-14 рабочих дней**

# ЖИДКОСТНАЯ БИОПСИЯ

## Молекулярный профиль опухоли

### Преимущества метода:

- Неинвазивный метод
- Возможность проводить анализ регулярно с необходимой частотой
- Высокая чувствительность обнаружения мутаций в цоДНК в плазме крови вплоть до 0.1%
- Позволяет оценить гетерогенность опухоли

**В основе теста лежит метод секвенирования нового поколения (next generation sequencing, ngs)** со средним покрытием не ниже 10 000x  Метод позволяет проводить одновременный поиск мутаций сразу во многих генах, отвечающих за развитие рака и чувствительность опухоли к терапии.

С помощью технологии жидкостной биопсии возможен поиск мутаций в отдельных генах, а также исследование панелей генов.

**Список генов, доступных для исследования с помощью технологии жидкостной биопсии:**

| | | |
|---|---|---|
| ABL1 | FLT3 | PALB2 |
| AKT1 | FOXL2 | PDGFRA |
| ALK | GNA11 | PIK3CA |
| APC | GNAQ | PTEN |
| ATM | GNAS | PTPN11 |
| BRAF | HNF1A | RB1 |
| BRCA1 | HRAS | RET |
| BRCA2 | IDH1 | SMAD4 |
| CDH1 | IDH2 | SMARCB1 |
| CDKN2A | JAK2 | SMO |
| CSF1R | JAK3 | SRC |
| CTNNB1 | KDR | STK11 |
| DDR2 | KIT | TP53 |
| DNMT3A | KRAS | TSC1 |
| EGFR | MAP2K1 | TSC2 |
| ERRB2 | MET | VHL |
| ERBB4 | MLH1 | |
| EZH2 | MPL | |
| FBXW7 | MSH6 | |
| FGFR1 | NOTCH1 | |
| FGFR2 | NPM1 | |
| FGFR3 | NRAS | |

**Материал для исследования: венозная кровь 20 мл в двух пробирках Streck**

# ПРЕДРАСПОЛОЖЕННОСТЬ К РАКУ И НАСЛЕДСТВЕННЫЙ РАК

**Исследования направленные на поиск герминальных мутаций**

## Наследственные раки

**5-10%**

## Спорадические раки

**80-90%**

**Определение 8 частых мутаций в генах BRCA1 и BRCA2**

Поиск наиболее частых причин наследственного рака молочной железы и яичников в популяции российских женщин

**Экзомное секвенирование генов BRCA1 и BRCA2**

Исследование всех кодирующих участков генов BRCA1 и BRCA2

Генные панели покрывают большую часть генов, связанных с различными типами наследственного рака и наследственными опухолевыми синдромами

## Анализ на мутации наследственных опухолевых синдромов:

- Точное установление диагноза
- Прогноз и риск развития других новообразований
- Подбор терапии
- Риски для потомства и других членов семьи

## Метод исследования:

Исследование проводится методом секвенирования следующего поколения NGS (next generation sequencing)

## Материал исследования:

**венозная кровь**

**Срок выполнения: от 21 рабочих дней**

# ПРЕДРАСПОЛОЖЕННОСТЬ К РАКУ И НАСЛЕДСТВЕННЫЙ РАК

## Исследования направленные на поиск герминальных мутаций

### Панель «Женские наследственные опухоли»

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

### Панель «Наследственный рак толстой кишки»

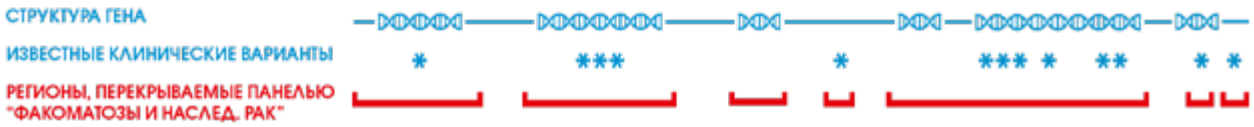
| | | |
|---|---|---|
| APC | MSH2 | SMAD4 |
| BMPR1A | MSH6 | STK11 |
| CHEK2 | MUTYH | TP53 |
| EPCAM | PMS2 | |
| MLH1 | PTEN | |

### Панель «Наследственные опухолевые синдромы»

| | | |
|---|---|---|
| APC | MEN1 | PTEN |
| BMPR1A | MET | RAD51C |
| BRCA1 | MLH1 | RET |
| BRCA2 | MSH2 | SMAD4 |
| CDH1 | MSH6 | STK11 |
| CDKN1B | MUTYH | SUFU |
| CDKN2A | NTHL1 | TP53 |
| EPCAM | PMS2 | VHL |
| FH | PTCH1 | |

### Панель «Факоматозы и наследственный рак»

| | | | | | | | |
|---|---|---|---|---|---|---|---|
| ABL1 | CDC73 | ERCC5 | GDNF | MAP2K1 | NSD1 | RAD51C | SPRED1 |
| AKT1 | CDH1 | EXT1 | GNA11 | MAX | PALB2 | RAD51D | STK11 |
| ALK | CDK4 | EXT2 | GNAQ | MC1R | PALLD | RB1 | SUFU |
| APC | CDKN1B | EZH2 | GNAS | MEN1 | PAX5 | RECQL4 | TMEM127 |
| AR | CDKN2A | FANCA | HNF1A | MET | PDGFRA | RET | TP53 |
| ARID1A | CEBPA | FANCB | HNF1B | MITF | PDGFRB | RNASEL | TSC1 |
| ASXL1 | CHEK2 | FANCC | HRAS | MLH1 | PHOX2B | RUNX1 | TSC2 |
| ATM | CTNNB1 | FANCD2 | IDH1 | MRE11A | PIK3CA | SBDS | TSHR |
| ATR | CYLD | FANCE | IDH2 | MSH2 | PIK3R1 | SDHA | VHL |
| AXIN2 | DDB2 | FANCF | JAK2 | MSH3 | PMS2 | SDHAF2 | WRN |
| BAP1 | DDR2 | FANCG | JAK3 | MSH6 | POLD1 | SDHB | WT1 |
| BARD1 | DICER1 | FANCI | KDM6A | MSR1 | POLE | SDHC | XPA |
| BLM | EGFR | FANCL | KDR | MTOR | POLH | SDHD | XPC |
| BMPR1A | ELAC2 | FGFR1 | KIF1B | MUTYH | POT1 | SLX4 | XRCC3 |
| BRAF | EPCAM | FGFR2 | KIT | MXI1 | PRKAR1A | SMAD4 | ZFHX3 |
| BRCA1 | ERBB2 | FGFR3 | KMT2A | NBN | PRSS1 | SMARCA4 | |
| BRCA2 | ERCC1 | FGFR4 | KMT2D | NF1 | PTCH1 | SMARCB1 | |
| BRIP1 | ERCC2 | FH | KRAS | NF2 | PTEN | SMARCE1 | |
| BTNL2 | ERCC3 | FLCN | LIG4 | NOTCH1 | PTPN11 | SMO | |
| CD82 | ERCC4 | GATA2 | LZTR1 | NRAS | RAD50 | SPINK1 | |



# MAMMAPRINT

## Оценка риска рецидива и необходимости химиотерапии при раке молочной железы

MammaPrint представляет собой молекулярный диагностический тест, предназначенный для объективной оценки риска рецидива и необходимости применения химиотерапии при раке молочной железы (РМЖ) на основе анализа профиля экспрессии 70-ти генов в опухолевом образце.

При лечении рака молочной железы, так же как и многих других типов рака, необходимо четко различать случаи, когда пациенту имеет смысл назначать адъювантную химиотерапию, а когда – нет. До настоящего момента выбор лечения в большинстве случаев основывался на традиционных клинико-патологических критериях.

Однако, учитывая, что случаи РМЖ со сходными клинико-патологическими чертами могут характеризоваться совершенно различными результатами лечения, очевидно, что стандартные методы оценки риска рецидива и необходимости применения адъювантной химиотерапии являются недостаточными.



Тест MammaPrint позволяет оценить вероятность рецидива и/или образования отдаленных метастазов у пациенток с РМЖ в течение 10 лет после удаления первичной опухоли.

Результаты теста дают однозначный ответ, является ли риск высоким или низким. Никаких промежуточных категорий риска нет.

| Высокий риск | Низкий риск |
|---|---|
| Вероятность повторного развития опухоли составляет 29% **(3 случая из 10)** | Вероятность повторного развития опухоли составляет 10% **(1 случай из 10)** |
| Химиотерапия показана | Химиотерапия не показана |

Тест **BluePrint** выполняется совместно с исследованием Mammaprint и позволяет определить принадлежность опухоли к определенному молекулярному подтипу: люминальный A/B, базальный или HER2-положительный

**46%** сокращение назначений химиотерапии пациентам клинически высокого риска, как следствие повышение уровня жизни

Тест MammaPrint выполняется в сотрудничестве с лабораторией Agendia, Нидерланды

## Материал исследования:

**парафиновый блок и стекло**

**Срок выполнения: 14 рабочих дней**

## Кому показан MammaPrint?

- **1 или 2 стадия РМЖ**
- **Инвазивная карцинома**
- **Размер опухоли не более 5 см**
- **Не более 3-х пораженных лимфоузлов**
- **Любой статус экспрессии эстрогенового рецептора в опухоли: ER+ или ER-**
- **Любой статус амплификации гена, кодирующего рецептор эпидермального фактора роста ERBB2 (HER2/Neu): HER2+ или HER2-**
- **Любой возраст пациентки**

MammaPrint входит в рекомендации NCCN, ASCO для пациентов с ранней стадией рака молочной железы с положительным эстрогеновым рецептором и с метастазами в лимфатических узлах (LN + 1-3).

MammaPrint – это единственный мультигенный тест для РМЖ, прошедший рандомизированные контролируемые клинические испытания*, подтвердившие его эффективность в выявлении тех пациентов, которым следует назначать адъювантную химиотерапию, и тех, для кого это является излишним.

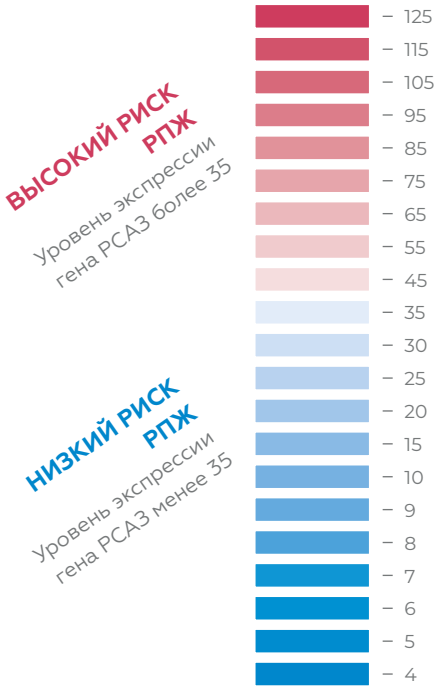
*Результаты клинического исследования MINDACT обладают наивысшим уровнем доказательности (уровень 1A)

# РАННЯЯ ДИАГНОСТИКА РАКА ПРЕДСТАТЕЛЬНОЙ ЖЕЛЕЗЫ

## Определение экспрессии гена PCA3

### PCA3 (Prostate cancer antigen 3)

Новый диагностический маркер, независимый предиктор рака предстательной железы. **Строго специфичен для злокачественных опухолей ПЖ**




- Экспрессия гена PCA3 отсутствует в тканях других органов и клетках доброкачественных опухолей ПЖ
- РНК-продукт гена PCA3 присутствует в моче
- Высокий уровень экспрессии гена PCA3 в клеточном осадке мочи коррелирует с высоким риском обнаружения рака предстательной железы по результатам биопсии
- Быстрый и недорогой тест для определения необходимости проведения биопсии

### Показания для исследования:

- Скрининг пациентов перед биопсией предстательной железы, с целью снижения процента «ненужных» биопсий
- Необходимость принятия решения о повторной биопсии, при получении отрицательного результата предыдущей биопсии ПЖ
- Дифференциальный диагноз доброкачественной гиперплазии и рака предстательной железы
- При повышение уровня ПСА для уточнения дальнейших диагностических мероприятий

Тест-система компании ТестГен «Проста-тест», имеет регистрационное удостоверение на территории РФ

| Чувствительность | Специфичность |
|---|---|
| 68.4% | 73.1% |

### Техника сбора мочи

Массаж предстательной железы врачом-урологом

Первая порция мочи объемом 30-50 мл

Транспортировка образца в лабораторию при температуре +2...+8°C в течение 2 часов

**Срок выполнения: 10 рабочих дней**

# МОНИТОРИНГ МИНИМАЛЬНОЙ ОСТАТОЧНОЙ БОЛЕЗНИ (МОБ)

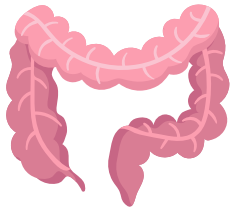
## Signatera

Signatera - это первый анализ свободноциркулирующей ДНК (сцДНК), предназначенный для мониторинга лечения и оценки МОБ, с возможностью обнаружения соматических мутаций в плазме крови при частоте мутантного аллеля < 0.01%.

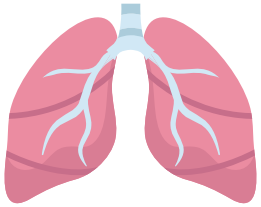
В основе исследования Signatera лежит полное секвенирование экзома первичной опухоли и образца крови. На основе 16 уникальных соматических мутаций изготавливается персональная тест-система, позволяющая обнаруживать эти мутации в сцДНК в плазме.

| Концентрация цоДНК (%) | Чувствительность (%) |
|---|---|
| 0.005 | 49.97 – 72.02 |
| 0.030 | 99.97 –99.99 |
| ≥0.050 | 100 |

**Исследование Signatera валидировано и может быть рекомендовано пациентам с 4 типами злокачественных новообразований:**

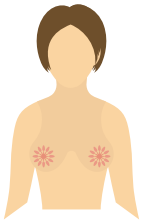


**Колоректальный рак**



**Немелкоклеточный рак легкого**

**Мышечно-инвазивный рак мочевого пузыря**



**Рак молочной железы**

**Материал исследования: ткань опухоли, венозная кровь (ЭДТА), венозная кровь (Strek)**

# МОНИТОРИНГ МИНИМАЛЬНОЙ ОСТАТОЧНОЙ БОЛЕЗНИ (МОБ)

Signatera

## Технология исследования Signatera:

Полное секвенирование экзома опухоли и соответствующего образца венозной крови. Анализ данных, диагностика соматических мутаций в опухоли

Выбор 16 клональных соматических мутаций и изготовление индивидуального мультиплексного ПЦР-праймера

Забор венозной крови для проведения жидкостной биопсии

Выделение и подготовка бибилиотек сцДНК с последующей 16-плексной ПЦР

Сверхглубокое секвенирование, со средней глубиной 100 000x. Анализ данных с целью обнаружения свободноциркулирущей опухолевой ДНК

**Исследование выполняется в лаборатории Natera (США)**

# ПРИШЛО ВРЕМЯ СОТРУДНИЧАТЬ

**Медико-генетический центр**
**Лаборатория молекулярной патологии**

г. Москва, Подольское шоссе, дом 8, корпус 5 (метро Тульская)
8-800-333-45-38 | mail@genomed.ru | genomed.ru
Лицензия № ЛО-50-01-009532 от 20 марта 2018 г.