

ID / QR kód: **B25557 /**

Priezvisko:  
Meno:  
Pohlavie:  
Dátum narodenia:

Dátum odberu:  
Dátum prijatia:  
Dátum výsledku:  
Materiál:

# COLOTECT

Neinvazívna včasná genetická detekcia kolorektálneho karcinómu a prekancerózných lézií

Gén	① Ct hodnota	② $\Delta$ Ct hodnota	Výsledok
<b>SDC2</b>	No Ct	No Ct	Nízke riziko
<b>ADHFE1</b>	No Ct	No Ct	Nízke riziko
<b>PPP2R5C</b>	No Ct	No Ct	Nízke riziko

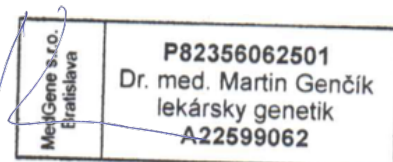
## Interpretácia

Nízkorizikový výsledok naznačuje, že detekcia úrovne metylácie markerov génov **SDC2**, **ADHFE1** a **PPP2R5C** vo vzorke stolice je normálna a pravdepodobnosť, že osoba má kolorektálny karcinóm (CRC) alebo pokročilý adenóm, je nízka.

Mgr. Lucia Minichová  
DNA diagnostika



Dr. med. Martin Genčík  
lekársky genetik



**ZENTYA**

Poskytovateľ služby: Zentya, a.s.  
Grösslingova 4, 811 09 Bratislava, Slovensko

+421 911 592 302, +421 915 842 336  
colotect@zentya.sk, www.colotect.sk

## Popis metódy

ColoTect je neinvazívna, vysoko citlivá skriningová testovacia metóda na detekciu kolorektálneho karcinómu (CRC) a prekancerózných lézií. Ľudská DNA sa extrahuje zo vzorky stolice, ktorá sa odobrala a bola použitá na multiplexnú metylačne špecifickú qPCR na detekciu úrovne metylácie markerov génu CRC – *SDC2*, *ADHFE1* a *PPP2R5C* (výrobca testu: BGI Europe A/S, Dánsko, [www.bgi.com/global](http://www.bgi.com/global)).

**SDC2 (syndekán-2):** kóduje druh vnútrobunkového membránového proteínu, ktorý má dôležité biologické funkcie pri delení a migrácii buniek. Ak sa začne prekancerózne štádium, alebo už existuje CRC, dochádza k hypermetylácii DNA. Vyššia metylácia génu *SDC2* indikuje abnormálnu polyferáciu a delenie buniek, typickú pre prekancerózne lézie a CRC. Viaceré štúdie odhalili porovnaním pacientov s tkanivami kolorektálneho karcinómu s príslušnými tkanivami so stavom modifikácie metylácie významný rozdiel v metylácii génu *SDC2* v tkanive susediacom s tkanivami karcinómu a zjavnú klesajúcu mieru detekcie v rakovinovom tkanive, tkanive adenómu, tkanivách polypov a normálnych tkanivách, takže ho možno použiť ako účinný marker detekcie kolorektálneho karcinómu.

**ADHFE1 (alkohol dehydrogenéza obsahujúca železo 1):** kóduje transhydrogenázu a abnormálna regulácia spôsobená hypermetyláciou tohto génu môže skrátiť bunkový cyklus kolorektálneho karcinómu a podporiť proliferáciu rakovinových buniek. Funguje ako kontrolór bunkového cyklu a keď je hypermetylovaný, indikuje to abnormálny stav charakterický pre prekancerózne lézie a CRC. V porovnaní s normálnym tkanivom hrubého čreva vykazoval gén *ADHFE1* vysokú úroveň metylácie v rakovinových tkanivách aj v tkanivách pokročilého adenómu. Úroveň jeho metylácie je výrazne odlišná v normálnych tkanivách, tkanivách kolorektálneho karcinómu a adenómových tkanivách, čo je ideálny marker na detekciu kolorektálneho karcinómu.

**PPP2R5C (proteín fosfatáza 2 regulačnej podjednotky B,  $\gamma$ ):** kóduje regulačnú podjednotku PP2A fosfatázy a je negatívnym regulátorom bunkového rastu a proliferácie. Ide o tumor supresorový gén dôležitý pri negatívnej kontrole bunkového rastu a proliferácie. Ak je hypermetylovaný, bunky sú v zrýchlenom delení, nedochádza k blokáde bunkového rastu abnormálnej patológie, čo je špecifické pre CRC. Existujú dôkazy, že jeho kódujúci proteín môže regulovať defosforyláciu proteínu p53 v reakcii na poškodenie DNA, čím inhibuje rast buniek kolorektálneho karcinómu. Hypermetylácia génu *PPP2R5C* úzko súvisí s výskytom a rozvojom kolorektálneho karcinómu a môže byť použitá ako potenciálny marker na detekciu kolorektálneho karcinómu.

Interpretačné kritériá				
Ct hodnota <i>GAPDH</i>	Cieľový gén	Ct hodnota cieľového génu ①	$\Delta$ Ct cieľového génu ②	Výsledok
Ct $\leq$ 38	<i>SDC2</i> (VIC)	Ct $\leq$ 39	$\leq$ 7	Výsledok vzorky je "VYSOKÉ RIZIKO" ak výsledok jedného alebo viacerých génov spĺňa podmienky ① a ②. V ostatných prípadoch je výsledok vzorky "NÍZKE RIZIKO"
	<i>ADHFE1</i> (FAM)	Ct $\leq$ 39	$\leq$ 3	
	<i>PPP2R5C</i> (Cy5)	Ct $\leq$ 39	$\leq$ 7	

$\Delta$  Ct:  $\Delta$  Ct = (Ct hodnota cieľového génu) – (Ct hodnota *GAPDH*)

## Upozornenia

Táto správa je špecifická pre danú testovanú vzorku. ColoTect® je skriningový test, NIE JE diagnostickým testom, výsledky slúžia na informatívne účely a nemožno ich použiť ako samostatný dôkaz pre klinickú diagnózu. Nemožno vylúčiť falošne pozitívne alebo falošne negatívne výsledky. Nízkorizikový výsledok negarantuje absenciu kolorektálneho karcinómu alebo pokročilého adenómu (pre-kanceróza). Vysokorizikový výsledok nemusí byť po diagnostickej kolonoskopii potvrdený. Pozitívny výsledok testu nepredstavuje konečnú diagnózu a odporúča sa, aby testovaná osoba s pozitívnym výsledkom podstúpila diagnostickú kolonoskopiu, alebo aby lekár určil ďalší plán stanovenia klinickej diagnózy. Na ďalšie vyhodnotenie nálezu sa odporúča genetické poradenstvo a iné diagnostické postupy.