

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 Δ Ct hodnota	Výsledok
SDC2	36,37	5,86	Vysoké riziko
ADHFE1	No Ct	No Ct	Nízke riziko
PPP2R5C	36,56	6,05	Vysoké riziko

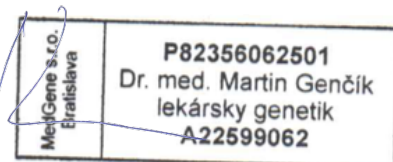
Interpretácia

Vysokorizikový výsledok naznačuje, že detekcia úrovně metylácie markerov génov **SDC2** a **PPP2R5C** vo vzorke stolice je abnormálna a pravdepodobnosť, že osoba má kolorektálny karcinóm (CRC) alebo pokročilý adenóm, je vysoká. Odporúča sa, aby ste sa obrátili na svojho lekára ohľadom ďalšieho vyšetrenia (diagnostická kolonoskopia), podozrenie na patologické zmeny hrubého čreva je potrebné potvrdiť.

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).

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, γ): 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	Δ 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	

Δ Ct: Δ 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.