

## Újgenerációs szekvenáláson alapú vastagbél rákdiagnosztika

Magyarországon a halálozási okok második helyén a daganatos megbetegedések állnak. Az új daganatos betegek száma évente több mint 70 ezer. A vastag- és végbélrák (colorectalis, CRC daganatok) a tüdőrákot követően a második leggyakoribb daganat és egyre növekvő számban megjelenő (nemdohányzóknál pedig vezető) daganatos halálozási ok. Évente 8.000 új esetet ismernek fel, az éves halálozások száma pedig 4.000. Leggyakrabban a 60-70 éves korosztályban fordul elő.

2007-ben a CRC daganatokra ellátására összesen 17,6 milliárd Ft-ot költött az OEP, 2008-ra ez az érték 20,5 milliárd Ft-ra, azaz 16,5 % -al nőtt. A CRC kialakulásában egyaránt szerepet játszanak a környezeti, a táplálkozási, a genetikai és a családi faktorok, valamint a korábbi daganatos állapotok is [1].

A kifejlesztett diagnosztikai módszerünk jelen verziójában a CRC-re jellemző genetikai faktorok vizsgálatára alkalmas, a genetikai kód adott célrégióinak az elemzésével.

Két rokoni kapcsolatban nem álló személy genetikai kódja között kisebb, mint 1% az eltérés, a génállománynak ezt a természetes változatosságát genetikai polimorfizmusnak hívjuk. A polimorfizmusok a populációban gyakrabban előforduló variánsok, viszont az 1%-nál ritkább variánsokat már mutációknak tekintjük (tehát azok a variánsok, amelyek a populáció csak igen kis hányadát érintik). A mutációkat alapvetően két csoportba sorolhatjuk, de a diagnosztikai módszerünk csak az ún. egy pontos mutációk (SNP, single nucleotide polymorphism) vizsgálatát hajtja végre, ahol csak egy-egy bázispár eltérésről beszélünk. Ez az eltérés viszont lehet báziscsere (SNP: szubsztitúció), bázistörlés (DEL: deléción), vagy bázis többlet is (INS: inszerción). Az utóbbi két eltérés igen súlyos következményekkel járhat, mert az ún. kereteltolódás által nem megfelelő aminosav képződhet, amellyel a szer-

vezet biokémiai működése rendellenessé válik, növelve ezáltal pl. a daganatos megbetegedések kockázatát.

A daganatos és rákos megbetegedésekkel (mint amilyen a CRC is) összefüggésbe hozható gének, és azok egyes mutációinak adatbázisa a legújabb kutatásoknak köszönhetően folyamatosan frissül, bővül, így azok felhasználhatóak egyrészt a diagnózisok pontosítására (genetikai háttér beazonosítására), másrészt lehetővé teszik a célzott hatóanyag kiválasztást is, esélyt adva a gyógyszeres kezelés hatékonyságának növelésére.

### Mit?

Diagnosztikai módszerünk detektálja, majd azonosítja és kategorizálja a vizsgált minták genetikai kódjában (egy mintán egyszerre több gént is megvizsgálva) előforduló pontmutációkat, továbbá mutációnként jelzi az egyes kereteltolódásokat, illetve az aminosav cserére vonatkozóan is részletes és naprakész információt szolgáltat a diagnózist elkészítő patológus számára. A módszerünk a pontosított diagnózis alapján, az aktuálisan elérhető és szakirodalmilag javasolt hatóanyagok, adatbázis szintű összerendelését is automatikusan elvégzi, így célzottabb gyógyszeres terápia valósítható meg a beteg számára.

### Kinek?

- patológusok
- magánkórházak
- magánrendelők
- állami kórházak (OEP)