

Ogólnopolski Program Oceny Ryzyka Zachorowania na Nowotwory BadamyGeny.pl Wynik Badania

Nazwisko i imię	Koperek Marta	Identyfikator:	1912022219829
Płeć:	Kobieta	Data urodzenia	1984-07-18
Rodzaj materiału:	Ślina	PESEL	84071801140
Data otrzymania materiału:	2019-12-10	Data wydania wyniku:	2020-02-27
Adres:	Konopczyńskiego 16 m.2	30-383	Kraków

Jakie geny zbadaliśmy?

Lp	Nazwa genu	Liczba znanych wariantów chorobotwórczych w bazach danych	Warianty chorobotwórcze znalezione u Ciebie
1	ATM	1257	nie znaleziono
2	BRCA1	3249	nie znaleziono
3	BRCA2	3717	nie znaleziono
4	BRIP1	312	nie znaleziono
5	CDH1	240	nie znaleziono
6	CHEK2	356	nie znaleziono
7	NBN	245	nie znaleziono
8	NF1	1317	nie znaleziono
9	PALB2	604	nie znaleziono
10	PTEN	538	nie znaleziono
11	RAD51C	141	nie znaleziono
12	RAD51D	97	nie znaleziono
13	STK11	212	nie znaleziono
14	TP53	593	nie znaleziono
15	AKT1	50	nie znaleziono
16	APC	881	nie znaleziono
17	ATP9B	135	nie znaleziono
18	AXIN2	33	nie znaleziono
19	BARD1	188	nie znaleziono
20	BMPR1A	150	nie znaleziono
21	CDKN2A	182	nie znaleziono
22	CTNNA1	19	nie znaleziono
23	CYP21A2	61	nie znaleziono
24	DIRC3	14	nie znaleziono
25	EPCAM	56	nie znaleziono
26	EXO1	56	nie znaleziono
27	FANCC	145	nie znaleziono
28	FH	268	nie znaleziono
29	FLCN	277	nie znaleziono
30	GALNT12	27	nie znaleziono
31	GDNF	17	nie znaleziono
32	GREM1	18	nie znaleziono
33	HNF1A	107	nie znaleziono
34	HNF1B	148	nie znaleziono
35	KIF1B	34	nie znaleziono
36	MAX	25	nie znaleziono
37	MC1R	48	nie znaleziono
38	MEN1	299	nie znaleziono
39	MET	47	nie znaleziono
40	MITF	50	nie znaleziono
41	MLH1	1018	nie znaleziono
42	MLH3	23	nie znaleziono
43	MRE11A	17	nie znaleziono
44	MSH2	1063	nie znaleziono
45	MSH6	791	nie znaleziono
46	MUTYH	190	nie znaleziono
47	PIK3CA	133	nie znaleziono
48	PMS1	18	nie znaleziono
49	PMS2	402	nie znaleziono
50	POLD1	16	nie znaleziono
51	POLE	41	nie znaleziono
52	POT1	24	nie znaleziono
53	PRKAR1A	90	nie znaleziono
54	PRSS1	64	nie znaleziono
55	PTCH1	244	nie znaleziono
56	RET	178	nie znaleziono
57	SDHA	187	nie znaleziono
58	SDHAF2	13	nie znaleziono
59	SDHB	195	nie znaleziono
60	SDHC	47	nie znaleziono
61	SDHD	88	nie znaleziono
62	SMAD4	229	nie znaleziono
63	TGFB2	87	nie znaleziono
64	TMEM127	62	nie znaleziono
65	TSC1	220	nie znaleziono
66	TSC2	460	nie znaleziono
67	VHL	319	nie znaleziono
68	WT1	70	nie znaleziono
69	XRCC2	72	nie znaleziono
70	XRCC3	42	nie znaleziono

Znalezione mutacje

W analizowanych genach nie znaleziono znanych wariantów patogennych lub potencjalnie patogennych, powiązanych ze zwiększonym ryzykiem zachorowania na nowotwory w dostępnych bazach danych.

Uwaga: do grupy wariantów patogennych nie należy częsty w Polskiej populacji wariant Ile157Thr (rs17879961, NM_007194: c.470T>C) w genie *CHEK2*, z tego też względu jego obecności w niniejszym badaniu nie raportujemy.

Ryzyko ocenione w oparciu o dane kliniczne

Nowotwór	Ryzyko zachorowania	Kryterium
Rak piersi	średnie	Brak cech świadczących o podwyższonym ryzyku.
Rak jajnika	średnie	Brak cech świadczących o podwyższonym ryzyku.
Rak jelita grubego	średnie	Brak cech świadczących o podwyższonym ryzyku.

Twoje ryzyko zachorowania na **raka piersi** zostało ocenione jako **12%** (choruje co 8 kobieta).

Oznacza to, że na podstawie przekazanych nam danych medycznych i wyniku badań genetycznych nie znaleźliśmy u Ciebie zagrożenia większego niż przeciętne (populacyjne).

--

Twoje ryzyko zachorowania na **raka jajnika** zostało ocenione jako **1%** (choruje co 100 kobieta).

Oznacza to, że na podstawie przekazanych nam danych medycznych i wyniku badań genetycznych nie znaleźliśmy u Ciebie zagrożenia większego niż przeciętne (populacyjne).

--

Twoje ryzyko zachorowania na **raka jelita grubego** zostało ocenione jako **6%** (choruje co 16 osoba).

Oznacza to, że na podstawie przekazanych nam danych medycznych i wyniku badań genetycznych nie znaleźliśmy u Ciebie zagrożenia większego niż przeciętne (populacyjne).

--

Zadbaj o siebie i zrób wszystko, żeby nie zachorować lub wykryć chorobę na tyle wcześnie, żeby można ją było skutecznie wyleczyć.

Działania profilaktyczne Co możesz zrobić, żeby zmniejszyć ryzyko zachorowania?

Samobadanie piersi: wykonuj co miesiąc w 3-5 dniu cyklu i zgłoś lekarzowi, jeśli wyczujesz jakiegokolwiek odmienności

Badanie piersi przez lekarza: wykonuj co 3 lata, a po skończeniu 40 r.ż. co 1 rok

Mammografia: wykonaj pierwszy raz w 50 roku życia, a następnie co 2 lata

--

USG dopochwowe: wykonaj badanie w pierwszym możliwym terminie i powtarzaj co 2 lata

--

Badanie kału na krew utajoną: wykonaj pierwszy raz w 50 roku życia, a następnie wykonuj co 1 rok

Kolonoskopia: wykonaj pierwszy raz w 50 roku życia, a następnie co 10 lat

--

Cytologia: wykonuj co 2 lata

Badanie ogólne krwi (morfologia): wykonuj co 1 rok

--

Nowotwory często powstają w wyniku nieprawidłowego stylu życia lub czynników środowiskowych. Aby zminimalizować ryzyko zachorowania, warto przestrzegać poniższych zaleceń:

Nie palisz. **Doskonale!**

Twoje BMI wynosi: 22.6 **Świetnie!** Utrzymuj prawidłową wagę! Otyłość zwiększa ryzyko zachorowania na nowotwory.

Ćwiczenia i ruch zmniejszają ryzyko zachorowania na nowotwory. **Wchodź po schodach!** Codziennie 8 pięter w górę!

Unikaj opalania! Przed wyjściem na słońce stosuj filtry anty-UV! Intensywne światło słoneczne zwiększa ryzyko występowania raka skóry.

Ograniczaj spożycie alkoholu! Nadmiar alkoholu sprzyja wielu chorobom, w tym również chorobom nowotworowym.

Masz pytania? Umów się na konsultację lekarską!

PORADNIA GENETYCZNA WARSAW GENOMICS Zapisy na konsultacje pod numerem +48 880 257 108
Adres: 00-359 Warszawa, ul. Mikołaja Kopernika 21 <https://warsawgenomics.pl/index.php/poradnia>

Zastosowana technologia

Badanie jest wykonywane przy użyciu sekwencjonowania nowej generacji (NGS), dzięki czemu uzyskujemy pełne sekwencje zleconych genów, nie ograniczając się do wybranych punktów w tych genach. Do oceny ryzyka zachorowania na nowotwory dziedziczne wykorzystywane są jedynie informacje odnoszące się do znalezionych wariantów genetycznych (substytucji, punktowych delecji i insercji), określonych jako **patogenne i potencjalnie patogenne w dostępnych bazach danych**. Stosowana metoda nie daje możliwości zidentyfikowania dużych delecji/insercji i rearanżacji badanych genów.

Ograniczenia metody

Wszystkie technologie sekwencjonowania mają swoje ograniczenia. Niniejsza analiza została wykonywana z wykorzystaniem sekwencjonowania nowej generacji (NGS) i miała na celu zbadanie regionów kodujących i splicingowych zleconych genów. Chociaż stosowane techniki sekwencjonowania oraz późniejsze analizy bioinformatyczne są ukierunkowane na ograniczenie znaczenia sekwencji pseudogenów, to jednak obecność wysoce homologicznych sekwencji genowych może nadal sporadycznie zakłócać zdolność identyfikacji patogennych alleli, jak i delecji/duplikacji. Wykonane analizy nie są przeznaczone do wykrywania pewnych typów zmian genomowych, jak translokacje, inwersje, mutacje dynamiczne (np. zwiększenie ilości powtórzeń trzynukleotydowych), zmian w regionach regulatorowych czy intronowych. Nie ma możliwości wykluczenia obecności mutacji w genach i rejonach innych, niż objęte niniejszym badaniem, a także zmian liczby kopii genu. W niniejszym raporcie przedstawiono informację na temat zmian w sekwencji genów zidentyfikowanych w oparciu o porównanie z aktualnymi sekwencjami referencyjnymi, zdeponowanymi w bazach danych NCBI Nucleotide i Ensembl. Test opracowano w *Warsaw Genomics* do celów klinicznych. Wszystkie otrzymywane wyniki badań są interpretowane i analizowane przez ekspertów naukowych i medycznych *Warsaw Genomics*.

**Wynik autoryzowała dr med. Monika Kolanowska,
diagnosta laboratoryjny**

16469 DR N MED MONIKA KOLANOWSKA
Monika Kolanowska
DIAGNOSTA LABORATORYJNY

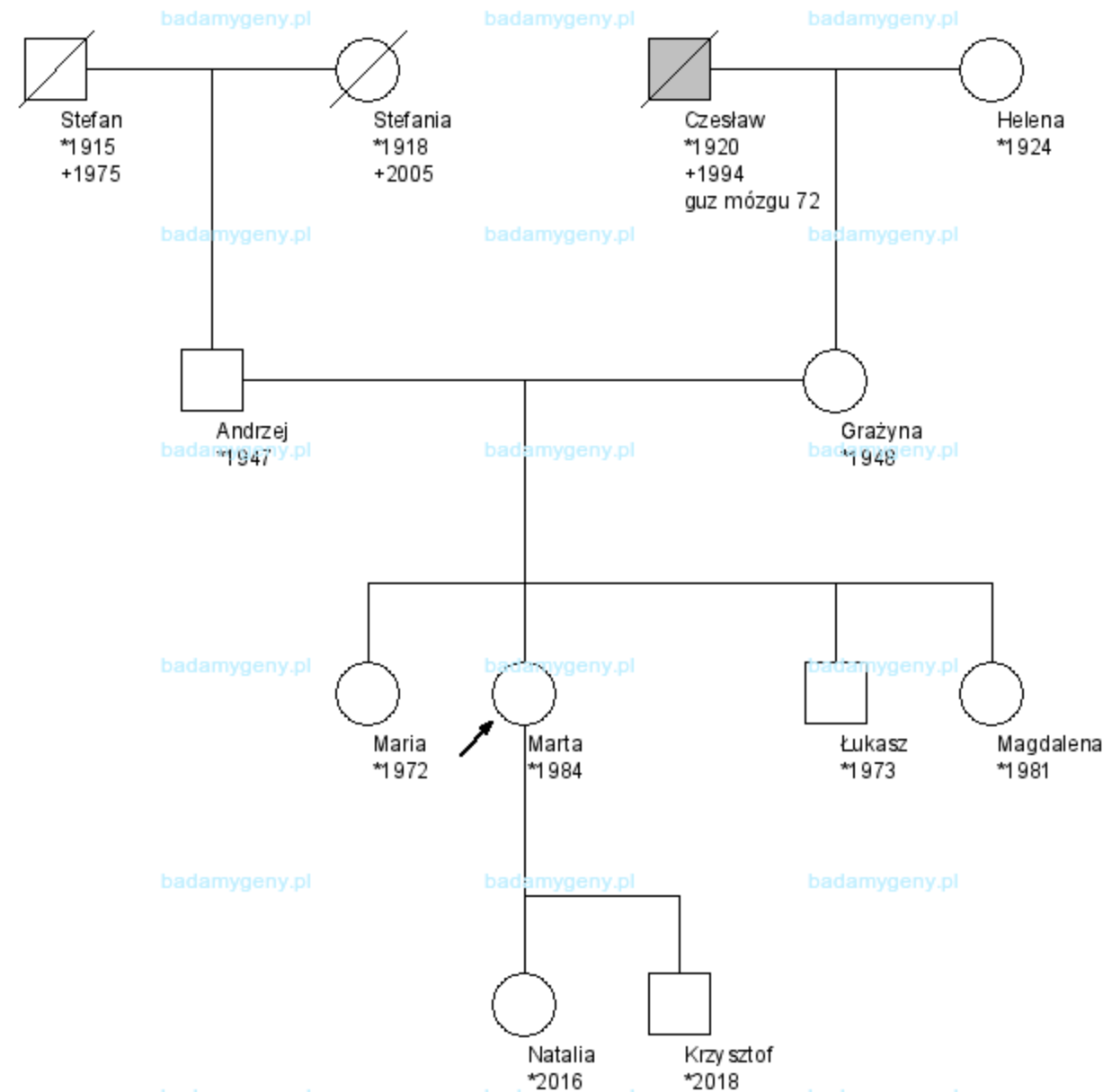
Badanie wykonały: dr med. Monika Kolanowska, dr med. Marta Kotlarek-Łysakowska oraz pod nadzorem diagnosty laboratoryjnego: dr Julia Staręga-Roslan, mgr inż. Ewelina Użarowska.

Zespół diagnostów laboratoryjnych: dr med. Monika Kolanowska, dr med. Marta Kotlarek-Łysakowska

Zespół lekarzy, specjalistów genetyki klinicznej: dr med. Piotr Iwanowski, dr med. Paweł Szyld, lek. Natalia Braun-Walicka

Kierownik Programu BadamyGeny.pl: Prof. dr hab. med. Krystian Jażdżewski

Dokument opatrzone podpisem elektronicznym weryfikowanym certyfikatem kwalifikowanym KIR S.A.
dr med. Monika Kolanowska, diagnosta laboratoryjny



Legenda:

