



## آزمایشگاه پاتوبیولوژی و ژنتیک **پارسه**

نمپ ۴۶ (نشریه ماهانه آزمایشگاه پارسه)

ردیف یابی ژنوم انسان جهت تشخیص بیماریها و سرطانها



در طی سالهای اخیر رویای بشر در خصوص شناسایی تمام ژنوم انسان به حقیقت پیوسته ، علی الخصوص از سال ۲۰۰۹ در برخی مراکز معتبر دنیا به روش **Next Generation Sequencing** بررسی تمام بیماریهای مربوط به ژنتیک و نیز بررسی همزمان صدها ژن متفاوت در یک زمان امکانپذیر گردیده است.

**NGS** در حال حاضر به چند دلیل جایگزین روشهای معمول پله به پله شناسایی تک به تک ژنهای دخیل در بیماریهای هتروژن گردیده است:

- ۱- ضمن افزایش سرعت ، قیمت بررسی ژنتیکی بیماریها را بسیار کاهش داده است.
  - ۲- در پانلهای مختلف تعداد بسیار زیادی ژن به جای بررسی تک به تک ژنها آنالیز میگردد و امکان بررسی ژنهای بسیار بیشتری در یک مرحله آنالیز وجود دارد.
  - ۳- بدلیل بررسی اکثر یا تمام ژنهای دخیل در یک بیماری در فرد حامل ، از قضاوت اشتباه که گاهی در بررسی تک ژنی اتفاق می افتاد و در واقع ممکن بود آن ژن واقعا عامل بیماری برای فرد نباشد جلوگیری بعمل می آید.
  - ۴- در شناسایی **deletion** و **duplication** های بزرگ کارایی بهتری از بررسی تک ژنی مرسوم دارد.
- آزمایشگاه پاتوبیولوژی و ژنتیک پارسه همسو با پیشرفت تکنولوژی روز دنیا و جهت ارائه بهترین و پیشرفته ترین خدمات به پزشکان و بیماران عزیز، طی قراردادی با **Bioscientia** آلمان و **BGI** هنگ کنگ که از پیشروترین و معروفترین مراکز ژنتیکی دنیا می باشند، امکان انجام **NGS** جهت بیماریهای مختلف وراثتی و کنسرها را فراهم نموده است.

در جداول پیوست انواع ژنهای دخیل در کنسرها و نیز پانلهای رایج تر ژنتیکی قابل انجام در این آزمایشگاه و آزمایشگاههای خارج کشور قید گردیده است:

### آزمایشگاه پاتوبیولوژی و ژنتیک پارسه



تهران - خیابان جناح - بالاتر از بلوار شهید گلاب  
نرسیده به فلکه دوم صادقیه - نبش کوچه عابدزاده

ساختمان پارسه - طبقات اول تا چهارم

تلفن و دورنگار: ۵ - ۴۴۲۸۷۶۳۲

[www.ParsehLab.com](http://www.ParsehLab.com)

[www.ParsehLab.net](http://www.ParsehLab.net)

[info@parsehlab.com](mailto:info@parsehlab.com)

دارنده گواهینامه های ایزو

۱۸۰۰۱ - ۱۴۰۰۱ - ۹۰۰۱

از موسسه BRS آمریکا





# Inherited Cancers Genetic Testing

Test Available	Gene(s)
BRCA1 and BRCA2 Sequencing and Deletion Duplication Analysis	BRCA1, BRCA2
BRCA1 and BRCA2 Ashkenazi Founder Mutations	BRCA1/2 Targeted Mutation Analysis (BRCA1 c.68_69delAG [also known as 185delAG or 187delAG], c.5266dupC [also known as 5382insC or 5385insC] and BRCA2 c.5946delT [also known as 6174delT])
Comprehensive Cancer Panel (29 Genes)	APC, ATM, AXIN2, BARD1, BMPR1A, BRCA1, BRCA2, BRIP1, CDH1, CDK4, CDKN2A, CHEK2, EPCAM, FANCC, MLH1, MSH2, MSH6, MUTYH, NBN, PALB2, PMS2, PTEN, RAD51C, RAD51D, SMAD4, STK11, TP53, VHL, XRCC2
High/Moderate Risk Panel (20 genes)	APC, ATM, BMPR1A, BRCA1, BRCA2, CDH1, CDKN2A, CHEK2, EPCAM, MLH1, MSH2, MSH6, MUTYH, PALB2, PMS2, PTEN, SMAD4, STK11, TP53, VHL
Breast/Ovarian Cancer Panel (21 Genes)	ATM, BARD1, BRCA1, BRCA2, BRIP1, CDH1, CHEK2, EPCAM, FANCC, MLH1, MSH2, MSH6, NBN, PALB2, PMS2, PTEN, RAD51C, RAD51D, STK11, TP53, XRCC2
Breast Cancer High Risk Panel (6 Genes)	BRCA1, BRCA2, CDH1, PTEN, STK11, TP53
Colorectal Cancer Panel (16 Genes)	APC, ATM, AXIN2, BMPR1A, CDH1, CHEK2, EPCAM, MLH1, MSH2, MSH6, MUTYH, PMS2, PTEN, SMAD4, STK11, TP53
Lynch/Colorectal High Risk Panel (7 Genes)	APC, EPCAM, MLH1, MSH2, MSH6, MUTYH, PMS2
Pancreatic Cancer Panel (16 Genes)	APC, ATM, BRCA1, BRCA2, CDK4, CDKN2A, EPCAM, MLH1, MSH2, MSH6, PALB2, PMS2, STK11, TP53, VHL, XRCC2
Endometrial Cancer Panel (11 Genes)	BRCA1, BRCA2, CHEK2, EPCAM, MLH1, MSH2, MSH6, MUTYH, PMS2, PTEN, TP53

High-Risk Genes	Moderate-Risk Genes	Newer Genes
<ul style="list-style-type: none"> <li>Genes Included: APC, BMPR1A, BRCA1, BRCA2, CDH1, CDKN2A, EPCAM, MLH1, MSH2, MSH6, MUTYH, PMS2, PTEN, SMAD4, STK11, TP53, VHL</li> <li>Well studied</li> <li>Greater than 4-fold risk of developing one or more cancers</li> <li>Can cause a moderate risk for other cancers</li> <li>Guidelines for screening and prevention established</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>Genes Included: ATM, CHEK2, PALB2</li> <li>Well studied</li> <li>Approximately 2-4-fold risk of developing one or more cancers</li> <li>May increase risk for other cancers</li> <li>Guidelines for screening and prevention not yet established</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>Genes Included: AXIN2, BARD1, BRIP1, CDK4, FANCC, NBN, RAD51C, RAD51D, XRCC2</li> <li>Not as well studied, data based on small number of patients or patients within a specific ethnicity</li> <li>Precise lifetime risks and tumor spectrum not yet determined</li> <li>Guidelines for screening and prevention not yet established</li> </ul>







## Lifetime Cancer Risks

Genes Tested	Associated Cancer and Risks*
APC	Colorectal (up to 93%), Duodenal or periampullary (5%), Gastric, Thyroid, Pancreatic, Brain, Liver
BMPR1A	Colorectal (40-50%), Gastric (21% if gastric polyps)
BRCA1	Female Breast (57-87%), Ovarian (24-54%), Prostate, Male Breast, Pancreatic, Fallopian tube, Primary peritoneal, Endometrial (serous)
BRCA2	Female Breast (41-84%), Prostate (20-34%), Ovarian (11-27%), Pancreatic (5-7%), Male Breast (4-7%), Melanoma, Fallopian tube, Primary peritoneal, Endometrial (serous)
CDH1	Diffuse gastric cancer (40-83%), Female Breast (39-52%), Colon
CDKN2A	Melanoma (28-76%), Pancreatic (17%)
EPCAM**	Colorectal (69-75%), Endometrial (12-55%), Ovarian, Gastric, Pancreatic, Biliary tract, Urothelium, Small bowel, Brain, Sebaceous neoplasms
MLH1	Colorectal (22-80%), Endometrial (31-54%), Ovarian (13-20%), Gastric (6-20%), Pancreatic, Biliary tract, Urothelium, Small bowel, Brain, Sebaceous neoplasms
MSH2	Colorectal (22-80%), Endometrial (31-61%), Ovarian (10-24%), Gastric (<1-9%), Pancreatic, Biliary tract, Urothelium, Small bowel, Brain, Sebaceous neoplasms
MSH6**	Colorectal (20-44%), Endometrial (44%), Ovarian (1-11%), Gastric, Pancreatic, Biliary tract, Urothelium, Small bowel, Brain, Sebaceous neoplasms
MUTYH	Colorectal (80%), Duodenal (4%), Endometrial
PMS2**	Colorectal (15-20%), Endometrial (15%), Ovarian, Gastric, Pancreatic, Biliary tract, Urothelium, Small bowel, Brain, Sebaceous neoplasms
PTEN	Female Breast (25-50%), Thyroid (10%), Endometrial (5-10%), Colon, Renal, Melanoma
SMAD4	Colorectal (40-50%), Gastric (21% if gastric polyps)
STK11	Female Breast (32-54%), Colorectal (39%), Pancreatic (11-36%), Gastric (29%), Ovarian tumors (21%), Lung (15%), Small intestine (13%), Cervical (10%), Endometrial (9%), Testicular tumors (9%)
TP53	Female Breast, Soft tissue sarcoma, Osteosarcoma, Brain, Hematologic malignancies, Adrenocortical carcinoma Overall risk for cancer: nearly 100% in females, 73% in males
VHL	Clear cell renal cell carcinoma (up to 70%), Pancreatic neuroendocrine tumors (5-17%), other characteristic tumors include hemangioblastomas and pheochromocytomas
ATM	Female Breast, Colon, Pancreatic
CHEK2	Female Breast, Male breast, Colon, Prostate, Thyroid, Endometrial (serous), Ovarian
PALB2	Female Breast (25-58%), Male Breast, Pancreatic, Ovarian
AXIN2	Colon
BARD1	Female Breast, Ovarian
BRIP1	Female Breast, Ovarian
CDK4	Melanoma, Non-melanoma skin cancer, Pancreatic
NBN	Female Breast, Melanoma, Non-Hodgkin lymphoma
RAD51C	Female Breast, Ovarian

\*Risks provided when available.

\*\*Tumor spectrum is representative of Lynch syndrome; data are limited with regard to the association of certain cancers with mutations in MSH6, PMS2 and EPCAM.





## Lifetime Cancer Risks (Continue)

Genes Tested	Associated Cancer
CDC73	Parathyroid carcinoma
CDKN1B	Multiple endocrine neoplasia
EXT1	Chondrosarcoma
EXT2	Chondrosarcoma
FH	Renal Carcinoma
FLCN	Renal Carcinoma
MAX	Pheochromocytoma
MEN1	Parathyroid carcinoma, Multiple Endocrine Neoplasia
MET	Renal Carcinoma
MLH3	Neurofibromatosis, Type I, Pheochromocytoma
MRE11A	Neurofibromatosis, Type II
NF1	Thyroid cancer
NF2	Thyroid cancer
NTRK1	Breast cancer& ovarian cancer
PMS1	Breast cancer& ovarian cancer
RAD50	Thyroid cancer, Multiple Endocrine Neoplasia
RET	Retinoblastoma
RB1	Hereditary Paraganglioma-Pheochromocytoma Syndromes, Pheochromocytoma
SDHAF2	Familial paraganglioma, Cowden-like Syndrome, Pheochromocytoma
SDHB	Hereditary Paraganglioma-Pheochromocytoma Syndromes, Cowden-like Syndrome, Pheochromocytoma
SDHD	
TMEM127	







## Genetic Screening Tests For Cancers & Diseases

Female hereditary cancer panel (49 genes , 16 cancer) (NGS)	Breast, ovary, Endometrium, Gastric , colon , pancreas, renal cell ,Thyroid, parathyroid, chondrosarcoma, Retinoblastoma, Melanoma, paraganglioma, pheochromocytoma, neurofibromatosis, Multiple endocrine neoplasm	58,500,000 R
Male hereditary cancer panel (41 genes , 15 cancer ) (NGS)	Prostate, Gastric, colon, breast, pancreas, renal cell, Thyroid, parathyroid, chondrosarcoma, Retinoblastoma, Melanoma, paraganglioma, pheochromocytoma, neurofibromatosis, Multiple endocrine neoplasia	58,500,000 R
Breast & ovarian cancer,21 genes(NGS)	Breast and ovarian carcinomas	35,000,000 R
Breast & ovarian cancer,2 genes (NGS)	Breast and ovary only BRCA1 & BRCA2	28,000,000 R
Each one of the above cancers separately , for example: gastric cancer or prostatic cancer (NGS)		32,850,000 R

## Whole exome sequencing (NGS)

Whole exome sequencing for diseases	Analysis of genes for all common and rare diseases	114,500,000 R
-------------------------------------	----------------------------------------------------	---------------

## Carrier screening panels for common monogenic diseases

<b>Carrier seq-12:</b> Screening of 12 common genetic diseases( <u>premarriage / preconception screening</u> ) (NGS)	Distrophinopathies, Hemophilia A/B , Alpha/Beta Thalassemia , Sickle c.anemia , Hereditary hearing loss and deafness , Spinal muscular atrophy, Galactosemia, PKU, Wilson, congenital adrenal hyperplasia, Glycogen storage dis.typell, Autosomal rec. polycystic disease	27,500,000 R
<b>CarrierSeq-600:</b> screening of common mutation for 600 genetic disease(NGS)	Testing common mutations associated with more than 600 genetics disorders.(hot spot mutations only)	48,750,000 R

## New next generation sequencing panels

-Intellectual disabilities and microcephaly (514 genes) -Short stature (463 genes) -Hereditary skeletal disorders (363 genes) -Renal disorders (355 genes) -Sex development (219 genes)	Each one 62,500,000 R
-----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------	--------------------------