

Warsaw Genomics jest spółką typu *spin-off* Uniwersytetu Warszawskiego. Trzon jej kadry tworzą naukowcy z Uniwersytetu Warszawskiego oraz Warszawskiego Uniwersytetu Medycznego. Naszą misją jest udostępnianie pacjentom najnowszych osiągnięć nauki w zakresie medycyny genomowej. Wykonujemy testy genetyczne oparte o techniki sekwencjonowania nowej generacji (NGS, ang. Next-Generation Sequencing).

## Jakie badania robimy?

1. Testy genetyczne określające **ryzyko zachorowania na nowotwory** dziedziczne.
2. Testy genetyczne służące określeniu **profilu genetycznego nowotworu** (podstawa terapii celowanej)
3. Testy genetyczne służące **diagnostyce chorób** dziedzicznych

*szczegółowy opis badań na dalszych stronach*

## Jak wykonujemy badanie?

Badanie wykonujemy za pomocą sekwencjonowania nowej generacji (NGS), dzięki czemu w pojedynczym badaniu analizujemy pełną sekwencję kodującą wszystkich genów powiązanych z daną jednostką chorobową czy zespołem objawów. Geny typujemy na podstawie danych literaturowych i klinicznych baz danych typu OMIM.

W celu ułatwienia pracy klinicyście, stworzyliśmy panele genów powiązanych z daną chorobą czy zespołem objawów, co umożliwi zlecenie wykonania badania bez konieczności typowania konkretnego genu. Równocześnie jednak dajemy możliwość wybrania i przeanalizowania do 10 genów wedle własnego wyboru lekarza.

## Na czym polega badanie?

Pobieramy 9 ml krwi pacjenta i izolujemy z niej materiał genetyczny (DNA). Następnie w oparciu o DNA robi się tzw. biblioteki, w których w specjalny sposób znakujemy i wyodrębniamy jedynie te geny, których badanie zostało nam zleczone. Następnie biblioteki są odczytywane na sekwencjonatorze nowej generacji, urządzeniu, które odczytuje sekwencję DNA. Wynik sekwencjonowania jest następnie analizowany przez zespół bioinformatyków, biologów molekularnych, genetyków i lekarzy, którzy interpretują zidentyfikowane zmiany genetyczne, określając ich potencjalną rolę w patogenezie podejrzewanej choroby, czy też w kształtowaniu predyspozycji do zachorowania.

## Jakie badania robimy?

### 1. Testy genetyczne określające ryzyko zachorowania na nowotwory dziedziczne.

Co czwarty pacjent z rakiem choruje, ponieważ odziedziczył chorobotwórczą mutację. Proponowane przez nas testy polegają na analizie całej sekwencji kodującej genów związanych ze zwiększonym ryzykiem zachorowania na nowotwory dziedziczne, wraz z interpretacją biologiczną i medyczną znalezionych wariantów genetycznych (ocena ich patogenności i wpływu na ryzyko pojawienia się raka).

W ramach poszczególnych testów badamy następującą liczbę genów dla konkretnych chorób:

Rak jelita grubego – **25** genów

Rak macicy – **7** genów

Rak piersi, rak jajnika – **24** genów

Rak prostaty – **5** genów

Rak nerki – **19** genów

Rak tarczycy – **5** genów

Rak trzustki – **15** genów

GIST, paraglioma, pheochromocytoma

Rak skóry – **11** genów

– **15** genów

Rak żołądka – **9** genów

“Chcę wiedzieć wszystko” - **66** genów powiązanych z różnymi nowotworami dziedzicznymi.

### 2. Testy genetyczne służące określeniu profilu genetycznego nowotworu

Nowotwór złośliwy rozwija się w momencie, gdy w DNA komórek nagromadzone zostaną liczne mutacje. Od rodzaju tych mutacji zależy dobór właściwego schematu leczenia, w tym terapii celowanej. Proponowany przez nas test polega na analizie całej sekwencji kodującej genów, które ulegają najczęstszy mutacjom w nowotworach i które są związane z warunkowaniem odpowiedzi na terapię, wraz z interpretacją biologiczną i medyczną znalezionych wariantów genetycznych (ocena potencjalnej odpowiedzi na różne schematy terapeutyczne).

W badaniu profilu genetycznego nowotworu badamy obecność mutacji w **43** genach.

### 3. Testy genetyczne służące diagnostyce chorób dziedzicznych

Diagnostykę chorób genetycznych prowadzi się zazwyczaj już u bardzo małych dzieci. Stosunkowo rzadkie występowanie wielu schorzeń, oraz niejednokrotnie podobne objawy sprawiają, że jest to diagnostyka niezwykle trudna. Jedna choroba może być powodowana mutacjami w wielu genach i jedynie przeanalizowanie wszystkich możliwych mutacji pozwala na postawienie jednoznacznej diagnozy.



W ramach poszczególnych paneli, liczących od kilku do kilkudziesięciu genów, analizujemy ponad 60 chorób i zespołów objawów, w tym:

- Dystrofie kończynowo-obręczowe – **22** geny
- Zespoły encefalopatii padaczkowych – **49** genów
- Zespół Ehlersa-Danlosa i zespoły powiązane – **14** genów
- Zespoły Noonan i twarzowo-sercowo-skrórny – **13** genów
- Zespół Marfana i choroby podobne – **11** genów
- Wrodzone zespoły padaczkowe – **36** genów
- Wrodzona głuchota – **77** genów
- Zespoły Coffin-Siris i Nicolaides-Baraitser – **6** genów
- Zespoły przerostowych wad wrodzonych – **5** genów
- Kraniosynostozy i hipochondroplazja – **4** geny
- Hipoplazja mostowo-móźdkowa – **15** genów
- Zespoły miopatii wrodzonych – **19** genów
- Zespoły miopatii miofibrylarnych – **8** genów
- Zespół Cornelli de Lange – **5** genów
- Zespół Kabuki – **2** geny
- Neurofibromatoza typu I i II – **2** geny
- Stwardnienie guzowate – **2** geny

## Cennik testów

(usługa zwolniona z VAT):

- |                                       |         |
|---------------------------------------|---------|
| 1. Testy analizujące do 10 genów      | 2400 zł |
| 2. Testy analizujące powyżej 10 genów | 2600 zł |
| 3. Test "Chcę wiedzieć wszystko"      | 3000 zł |

Lista dostępnych wielogenowych paneli diagnostycznych, jak i lista pojedynczych genów znajduje się poniżej oraz na stronie [www.warsawgenomics.pl](http://www.warsawgenomics.pl)



## Czym różnimy się od konkurencji?

Jesteśmy firmą uniwersytecką, nastawioną na zapewnienie lekarzom i pacjentom jak najszerzego dostępu do badań genetycznych. W naszych panelach badamy wszystkie geny o znanym związku z daną chorobą. Badanie może się wydawać kosztowne, ale trzeba pamiętać, że jest to pojedyncze kompleksowe badanie. Dla przykładu, firmy konkurencyjne oferują badanie w kierunku rodzinnej hipercholesterolemii w ramach 3 osobnych badań, kosztujących ok. 1400, 1000 i 450 zł każde, które i tak nie badają kompletu genów powiązanych z chorobą. U nas taka analiza wykonywana jest w ramach jednego badania, które nie wymaga powtarzania i poszerzania.

## Konkurencja. Co robi i w czym jest dobra?

Konkurencja proponuje badania różnego rodzaju, nie tylko oparte o NGS, stąd część badań pojedynczych mutacji można wykonać znacząco taniej. My koncentrujemy się na NGS i jak najlepszym wykorzystaniu i zoptymalizowaniu tej metody.

NGS jest obecnie najbardziej efektywną i najlepszą metodą analiz genetycznych. W odróżnieniu od innych metod umożliwia jednoczesną analizę różnych obszarów genu (np. wszystkich sekwencji kodujących), a także równoczesną analizę wielu różnych genów. Jest to idealna (najtańsza i najbardziej efektywna) metoda diagnozowania chorób, które mogą być powodowane zmianami w więcej niż w jednym fragmencie genu.

## Czego nie robimy?

1. Nie badamy pojedynczych mutacji.
2. Nie proponujemy wykonania badań typu whole-exome czy whole genome, chyba, że taka jest jednoznaczna wola klinicysty lub pacjenta. Wykonywane przez nas badania są celowane – skupiamy się na poszukiwaniu zmian powiązanych jedynie z chorobą, której dotyczy zlecone badanie.
3. Nie wykonujemy badań, które nie mają uzasadnienia medycznego (panele metaboliczne, sportowe itp.)



## Lista paneli i zawarte w nich geny

### 1. Testy genetyczne określające ryzyko zachorowania na nowotwory dziedziczne.

#### **GIST, paraganglioma, pheochromocytoma:**

GDNF; KIF1B; MAX; MEN1; NF1; PRKAR1A; RET; SDHA; SDHAF2; SDHB; SDHC; SDHD; TMEM127; TP53; VHL

#### **Rak endometrium (macicy):**

EPCAM; MLH1; MSH2; MSH6; PMS1; PMS2; PTEN

#### **Rak jelita grubego:**

AKT1; APC; ATM; AXIN2; BMPR1A; CDH1; CHEK2; EPCAM; EXO1; GALNT12; GREM1; MLH1; MLH3; MSH2; MSH6; MUTYH; PIK3CA; PMS1; PMS2; POLD1; PTEN; SMAD4; STK11; TGFBR2; TP53

#### **Rak nerki:**

EPCAM; FH; FLCN; HNF1A; HNF1B; MET; MITF; MLH1; MSH2; MSH6; PMS1; PMS2; PTEN; SDHB; SDHD; TSC1; TSC2; VHL; WT1

#### **Rak piersi i jajnika:**

ATM; BARD1; BRCA1; BRCA2; BRIP1; CDH1; CHEK2; EPCAM; FANCC; MLH1; MRE11A; MSH2; MSH6; NBN; PALB2; PMS2; PTEN; RAD51; RAD51C; RAD51D; STK11; TP53; XRCC2; XRCC3

#### **Rak prostaty:**

BRCA1; BRCA2; CHEK2; NBN; TP53

#### **Rak skóry:**

CDKN2A; EPCAM; MC1R; MITF; MLH1; MSH2; MSH6; PMS1; PMS2; PTCH1; XRCC3

#### **Rak tarczycy:**

APC; MEN1; PTEN; RET; TP53

#### **Rak trzustki:**

APC; ATM; BRCA1; BRCA2; CDKN2A; EPCAM; MLH1; MSH2; MSH6; PALB2; PMS2; PRSS1; SMAD4; STK11; TP53

#### **Rak żołądka:**

BMPR1A; CDH1; EPCAM; MLH1; MSH2; MSH6; PMS1; PMS2; SMAD4

#### **"Chcę wiedzieć wszystko":**

AKT1; APC; ATM; AXIN2; BARD1; BMPR1A; BRCA1; BRCA2; BRIP1; CDH1; CDKN2A; CHEK2; CYP21A2; EPCAM; EXO1; FANCC; FH; FLCN; GALNT12; GDNF; GREM1; HNF1A; HNF1B; KIF1B; MAX; MC1R; MEN1; MET; MITF; MLH1; MLH3; MRE11A; MSH2; MSH6; MUTYH; NBN; NF1; PALB2; PIK3CA; PMS1; PMS2; POLD1; PRKAR1A; PRSS1; PTCH1; PTEN; RAD51; RAD51C; RAD51D; RET; SDHA; SDHAF2; SDHB; SDHC; SDHD; SMAD4; STK11; TGFBR2; TMEM127; TP53; TSC1; TSC2; VHL; WT1; XRCC2; XRCC3



## 2. Testy genetyczne służące określeniu profilu genetycznego nowotworu

### Profilowanie nowotworu:

ALK; APC; ATM; BRAF; CDH1; CDKN2A; CHEK2; CSF1R; CTNNB1; DDR2; EGFR; ERBB2; ERBB4; EZH2; FBXW7; FLT3; GNAQ; HNF1A; HRAS; IDH1; IDH2; IGF1R; JAK2; JAK3; KDR; KIT; KRAS; MAP2K1; MET; MLH1; MPL; NOTCH1; NPM1; NRAS; PDGFRA; PTEN; PTPN11; RET; SMAD4; SMARCB1; SRC; TP53; VHL

## 3. Testy genetyczne służące diagnostyce chorób dziedzicznych

### Alagille'a, zespół:

JAG1; NOTCH2

### Alporta, zespół:

COL4A3; COL4A4; COL4A5

### Artrogrypoza:

DOK7; FBN2; MYBPC1; MYH3; MYH8; PIEZO2; RAPSN; TNNI2; TNNT3; TPM2

### Ataksja rdzeniowo-mózdkowa (Spinocerebellar ataxia):

AFG3L2; ATN1; ATXN1; ATXN10; ATXN2; ATXN3; ATXN7; BEAN1; CACNA1A; DNMT1; FGF14; IFRD1; ITPR1; KCNC3; KCND3; NOP56; PDYN; PPP2R2B; PRKCG; SPTBN2; TBP; TGM6; TTBK2

### Brugadów, zespół:

CACNA1C; CACNB2; GPD1L; HCN4; KCNE3; SCN1B; SCN3B; SCN5A

### Ceroidolipofuscynozy neuronalne:

CLN3; CLN5; CLN6; CLN8; CTSD; DNAJC5; MFSD8; PPT1; TPP1

### Charcota-Marie-Tootha, choroba:

AARS; ARHGEF10; CTDP1; DNM2; DYNC1H1; EGR2; FGD4; FIG4; GAN; GARS; GDAP1; GJB1; HSPB1; HSPB8; KIF1B; LITAF; LMNA; MED25; MFN2; MPZ; MTMR2; NDRG1; NEFL; PMP22; PRPS1; PRX; RAB7A; SBF2; SH3TC2; SLC12A6; TRPV4; YARS

### Coffin-Siris i Nicolaides-Baraitser, zespoły:

ARID1A; ARID1B; SMARCA2; SMARCA4; SMARCB1; SMARCE1

### Cornelii de Lange, zespół:

HDAC8; NIPBL; RAD21; SMC1A; SMC3



**Cukrzyca typu MODY:**

ABCC8; BLK; CEL; GCK; HNF1A; HNF1B; HNF4A; INS; KLF11; NEUROD1; PAX4; PDX1; RFX6; ZFP57

**Cytrulinemia:**

ASS1; SLC25A13

**Dravet, zespół:**

GABRG2; SCN1A; SCN2A; SCN9A

**Dystrofie kończynowo-obręczowe (Limb-girdle muscular dystrophy):**

ANO5; CAPN3; CAV3; DAG1; DNAJB6; DYSF; FKRP; FKTN; LAMA2; LMNA; MYOT; PLEC; POMGNT1; POMT1; POMT2; SEPN1; SGCA; SGCB; SGCD; SGCG; TCAP; TRIM32; TTN

**Ehlersa-Danlosa, zespół i choroby podobne:**

ADAMTS2; ATP7A; CHST14; COL1A1; COL1A2; COL2A1; COL3A1; COL5A1; COL5A2; FKBP14; FLNA; PLOD1; SLC39A13; TNXB

**Encefalopatie padaczkowe, zespoły (Epileptic encephalopathy):**

ACY1; ADSL; ALDH7A1; AMT; ARHGEF9; ARX; CDKL5; CNTNAP2; CPT2; FOLR1; FOXG1; GABRG2; GAMT; GCSH; GLDC; GRIN2A; GRIN2B; KCNJ10; KCNQ2; MAGI2; MAPK10; MECP2; MTHFR; NRXN1; PCDH19; PLCB1; PNKP; PNPO; PRRT2; RNASEH2A; RNASEH2B; RNASEH2C; SAMHD1; SCN1A; SCN1B; SCN2A; SCN8A; SCN9A; SLC19A3; SLC25A22; SLC2A1; SLC9A6; SPTAN1; STXBP1; TBCE; TCF4; TREX1; UBE3A; ZEB2

**Galaktozemia:**

GALE; GALK1; GALT

**Gangliozydoza:**

GLB1

**Glicynemia nieketotyczna:**

AMT; GCSH; GLDC

**Glikogenozy:**

AGL; G6PC; GBE1; SLC37A4

**Głuchota wrodzona; postać izolowana, autosomalna recesywna:**

ACTG1; CCDC50; CDH23; CLDN14; COCH; COL11A2; CRYM; DFNA5; DFNB31; DFNB59; DIABLO; DIAPH1; DIAPH3; ESPN; ESRRB; EYA4; FOXI1; GIPC3; GJB2; GJB3; GJB6; GPSM2; GRHL2; GRXCR1; HGF; ILDR1; KCNJ10; KCNQ4; LHFPL5; LOXHD1; LRTOMT; MARVELD2; MIR96; MSRB3; MYH14; MYH9; MYO15A; MYO1A; MYO3A; MYO6; MYO7A; OTOA; OTOF; PCDH15; POU3F4; POU4F3; PRPS1; PTPRQ; RDX; SERPINB6; SIX1; SLC12A1; SLC17A8; SLC26A4; SLC26A5; SMPX; STRC; TECTA; TJP2; TMC1; TMIE; TMPRSS3; TPRN; TRIOBP; USH1C; WFS1

**Hiperaldosteronizm rodzinny:**

CYP11B1; CYP11B2; KCNJ5



**Hipertermia złośliwa:**

CACNA1S; RYR1

**Hipoplazja mostowo-mózdkowa (Cerebellar/Pontocerebellar Hypoplasia):**

CASK; EXOSC3; OPHN1; RARS2; RELN; SEPSECS; TSEN2; TSEN34; TSEN54; TUBA1A; TUBA8; TUBB2B; TUBB3; VLDLR; VRK1

**Hirschprunga, choroba:**

ECE1; EDN3; EDNRB; GDNF; KIAA1279; NRG1; NRTN; RET; SOX10; ZEB2

**Homocystynuria:**

CBS; MMADHC; MTHFR; MTR; MTRR

**Joubert, zespół:**

AHI1; ARL13B; B9D1; B9D2; C5orf42; CC2D2A; CEP290; CEP41; KIF7; MKS1; NPHP1; NPHP3; OFD1; RPGRIP1L; TCTN1; TCTN2; TMEM138; TMEM216; TMEM237; TMEM67; TTC21B

**Kabuki, zespół:**

KDM6A; KMT2D

**Kallmanna, zespół:**

CHD7; FGF8; FGFR1; GNRH1; GNRHR; HESX1; KAL1; KISS1; KISS1R; PROK2; PROKR2; SEMA3A; TAC3; TACR3

**Kardiomiopatia przerostowa:**

ACTC1; CALR3; CAV3; CSRP3; GLA; JPH2; LAMP2; MYBPC3; MYH6; MYH7; MYL2; MYL3; MYLK2; MYOZ2; NEXN; PLN; PRKAG2; SLC25A4; TNNC1; TNNI3; TNNT2; TPM1; TTN; TTR; VCL

**Kraniosynostozy i hipochondroplazja (Craniosynostoses & hypochondroplasia):**

FGFR1; FGFR2; FGFR3; TWIST1

**Kwasica metylomalonowa:**

MCEE; MMAA; MMAB; MMADHC; MUT

**Lizosomalne choroby spichrzeniowe:**

ARSA; FUCA1; GALC; GBA; GLB1; GNPTAB; GUSB; HEXA; HEXB; MAN2B1; MANBA; NAGA; SMPD1

**Marfana, zespół i choroby podobne:**

ACTA2; COL3A1; COL5A1; COL5A2; FBN1; FBN2; MYH11; SLC2A10; SMAD3; TGFBR1; TGFBR2

**Miopatie miofibrilarne, zespoły (Myofibrillar myopathy):**

BAG3; CRYAB; DES; DNAJB6; FHL1; FLNC; LDB3; MYOT

**Miopatie wrodzone:**

ACTA1; BIN1; CFL2; CNTN1; DNM2; FHL1; KBTBD13; MAMLD1; MTM1; MTMR14; MYF6; MYH7; NEB; RYR1; SEPN1; TNNT1; TPM2; TPM3





**Mózgowo-oczno-twarzowo-szkieletowy, zespół (Cerebro-oculo-fascio-skeletal syndrome):**

ERCC1; ERCC6

**Mukopolisacharydoza:**

ARSB; GALNS; GLB1; GNPTAB; GNPTG; GNS; GUSB; HGSNAT; IDS; IDUA; NAGLU; SGSH

**Nabłoniaków znamionowych, zespół (Basal Cell Nevus syndrome):**

PTCH1; PTCH2; SUFU

**Nerczycowy, zespół:**

LAMB2; NPHS1; NPHS2; PLCE1; WT1

**Neurofibromatoza typu I i II (Neurofibromatosis):**

NF1; NF2

**Neuropatia nemalinowa:**

ACTA1; CFL2; MTM1; NEB; TNNT1; TPM2; TPM3

**Niedokrwistość Blackfana-Diamonda, niedokrwistość hipoplastyczna:**

RPL11; RPL35A; RPL5; RPS10; RPS17; RPS19; RPS24; RPS26; RPS7

**Niemana-Picka, choroba, typ C:**

NPC1; NPC2

**Noonan i twarzowo-sercowo-skinny, zespoły (Noonan - CFC syndrome):**

BRAF; CBL; HRAS; KRAS; MAP2K1; MAP2K2; NF1; NRAS; PTPN11; RAF1; SHOC2; SOS1; SPRED1

**Padaczka, zespoły wrodzone:**

CACNA1H; CACNB4; CHRNA2; CHRNA4; CHRN2; CLCN2; CPA6; EFHC1; GABRA1; GABRB3; GABRD; GABRG2; JRK; KCNMA1; KCNQ2; KCNQ3; LGI1; SCN1A; SCN1B; SCN2A; SCN8A; SCN9A; SLC2A1; SRPX2

**Parkinsona, choroba:**

ATP13A2; DNAJC6; FBXO7; LRRK2; PARK2; PARK7; PINK1; PLA2G6; SNCA; VPS35

**Pierwotna dyskineza rząsek:**

CCDC103; CCDC39; CCDC40; DNAAF1; DNAAF2; DNAAF3; DNAH11; DNAH5; DNAI1; DNAI2; DNAL1; HYDIN; LRRC6; NME8; RSPH4A; RSPH9

**Przerostowe wady wrodzone (Overgrowth syndromes):**

EZH2; GPC3; NFIX; NSD1; OFD1

**Przytarczyce, zaburzenia metabolizmu wapnia:**

BSND; CASR; CLDN16; CYP24A1; MEN1; RET; TRPV5; VDR



**Robinowa, zespół:**

ROR2; WNT5A

**Rodzinna hipercholesterolemia:**

APOB; GHR; LDLR; PCSK9

**Rodzinna spastyczna paraplegia, postać dominująca:**

ATL1; BSCL2; HSPD1; KIAA0196; KIF5A; NIPA1; REEP1; RTN2; SLC33A1; SPAST; ZFYVE27

**Rodzinna spastyczna paraplegia, postać recesywna:**

AP4M1; CYP7B1; FA2H; GJC2; KIF1A; PNPLA6; SPG11; SPG20; SPG21; SPG7; ZFYVE26

**Rubinsteina-Taybiego, zespół:**

CREBBP; EP300

**Sticklera, zespół:**

COL11A1; COL11A2; COL2A1; COL9A1; COL9A2

**Stwardnienie guzowate:**

TSC1; TSC2

**Stwardnienie zanikowe boczne:**

ALS2; ANG; ATXN2; C9orf72; CHGB; CHMP2B; DCTN1; FIG4; FUS; NEFH; OPTN; PFN1; PRPH2; SETX; SIGMAR1; SOD1; SPG20; TARDBP; UBQLN2; VAPB; VCP; VEGFA

**Syropu klonowego, choroba:**

BCKDHA; BCKDHB; DBT; DLD

**Tyrozynemia:**

FAH; TAT

**Ushera, zespół:**

CDH23; CIB2; CLRN1; DFN31; GPR98; MYO7A; PCDH15; PDZD7; USH1C; USH1G; USH2A

**Waardenburga, zespół:**

EDN3; EDNRB; MITF; PAX3; SNAI2; SOX10; TYR

**Walkera-Warburga, zespół:**

FKRP; FKTN; ISPD; LARGE; POMT1; POMT2

**Wrodzona łamliwość kości (Osteogenesis imperfecta):**

COL1A1; COL1A2; CRTAP; LEPRE1

**Wrodzony przerost nadnerczy:**

CYP11B1; CYP17A1; CYP21A2; HSD3B1; STAR