

Colon AiQ

ΣΤΟΙΧΕΙΑ ΕΞΕΤΑΖΟΜΕΝΟΥ

Εξεταζόμενος		Ημ. Παραλαβής Δείγμ.	
ΑΜΚΑ		Ημ. Αποτελέσματος	
Ημ. Γέννησης		Παραπέμπων	
Τόπος Διαμονής		Barcode	
Τύπος Δείγματος			

ΑΠΟΤΕΛΕΣΜΑΤΑ

Θετικό: ΑΝΙΧΝΕΥΤΗΚΕ ένα μη φυσιολογικό σήμα μεθυλίωσης

- Αυτό το σήμα στο ελεύθερο από κύτταρα DNA έχει συσχετιστεί με την παρουσία κακοήθειας στο παχύ έντερο.
- Θα μπορούσε επίσης να σχετίζεται με άλλες μη φυσιολογικές καταστάσεις του παχέος εντέρου, συμπεριλαμβανομένων των αδενωμάτων και των πολύποδων του παχέος εντέρου
- **Υπάρχει μια μικρή πιθανότητα να αφορά κακοήθεια εκτός του παχέος εντέρου.**
- Ένα θετικό αποτέλεσμα δεν μπορεί να χρησιμοποιηθεί για τη διάγνωση του καρκίνου του παχέος εντέρου. Απαιτείται κολονοσκόπηση για την επιβεβαίωση της διάγνωσης.
- Εάν αυτό το αποτέλεσμα αφορά έναν ασθενή μετά τη θεραπεία, μπορεί να υποδηλώνει αυξημένο κίνδυνο υποτροπής.

ΣΥΣΤΑΣΕΙΣ

Ο ιατρικός έλεγχος και η διαχείριση θα πρέπει να βασίζονται στα κλινικά ευρήματα και στο οικογενειακό ιστορικό. Συνιστώνται έλεγχοι παρακολούθησης, όπως κολονοσκόπηση και ιστοπαθολογική εξέταση για τον εντοπισμό τυχόν πιθανών προκαρκινικών ή καρκινικών αλλοιώσεων σε αυτόν τον ασθενή. Συνιστάται η αξιολόγηση του αποτελέσματος με τον θεράποντα ιατρό.



Colon AiQ

Εξεταζόμενος:

Barcode:

ΜΕΘΟΔΟΛΟΓΙΑ

Από το υπό εξέταση δείγμα απομονώθηκε ελεύθερο κυκλοφορούν DNA (QIAamp Circulating Nucleic Acid Kit, Qiagen). Πραγματοποιήθηκε τροποποίηση του DNA με διθειώδες νάτριο. Ακολούθησε ανάλυση μεθυλίωσης στον υποκινητή των γονιδίων *Septin9*, *IKZF1* και *VAV3* με προενίσχυση και φθορίζουσα ποσοτική PCR, χρησιμοποιώντας τη CE-IVD δοκιμή ColonAiQ.

ΠΛΗΡΟΦΟΡΙΕΣ ΓΙΑ ΤΗΝ ΕΞΕΤΑΣΗ

Ο καρκίνος του παχέος εντέρου είναι ένας από τους πιο συχνούς και θανατηφόρους καρκίνους παγκοσμίως. Η 5ετής επιβίωση για τον καρκίνο του παχέος εντέρου κυμαίνεται από 91% όταν ανιχνεύεται σε αρχικό εντοπισμένο στάδιο έως 13% στη μεταστατική νόσο, όταν διαγνωστεί αργά (βάση δεδομένων SEER). Η Αμερικανική Αντικαρκινική Εταιρεία συνιστά σε άτομα με μέσο κίνδυνο καρκινώματος να ξεκινούν τακτικό έλεγχο στην ηλικία των 45 ετών.

Το κυκλοφορούν ελεύθερο από κύτταρα DNA (cfDNA) σε βιολογικά υγρά όπως το αίμα (πλάσμα/ορός) περιέχει κυκλοφορούν καρκινικό DNA (ctDNA) το οποίο φέρει επιγενετικές αλλοιώσεις που σχετίζονται με την ανάπτυξη καρκίνου. Αρκετές μελέτες έχουν δείξει ότι το προφίλ μεθυλίωσης του DNA σε cfDNA που απομονώνεται από το πλάσμα αίματος μπορεί να χρησιμοποιηθεί αποτελεσματικά στην πρώιμη ανίχνευση του καρκίνου (PMID: [32694610](#), [34176681](#)). Χρησιμοποιώντας την υπογραφή μεθυλίωσης του ctDNA που απελευθερώνεται από τον καρκίνο του παχέος εντέρου, αυτό το τεστ έγκαιρης ανίχνευσης έδειξε ευαισθησία 86% και ειδικότητα 92% σε μια δημοσιευμένη μελέτη που περιελάμβανε 173 ασθενείς με CRC (Στάδια I έως IV), 107 ασθενείς με προχωρημένα αδενώματα (AA) και 136 αρνητικούς στην κολονοσκόπηση ελέγχους (PMID: [34487783](#)).

Η χρήση αυτής της ανάλυσης σε ασθενείς με καρκίνο παχέος εντέρου πριν και μετά τη θεραπεία έχει επίσης αποδειχθεί ότι επιτρέπει την αξιολόγηση του κινδύνου υποτροπής και επιτρέπει την έγκαιρη ανίχνευση της υποτροπής (PMID: [37079312](#)).



Athens, Greece



2106032138

www.iqgenomix.com

Colon AiQ

Εξεταζόμενος:

Barcode:

ΠΕΡΙΟΡΙΣΜΟΙ ΤΗΣ ΕΞΕΤΑΣΗΣ

- Το 50% των θετικών ασθενών θα εμφανίσουν θετικό εύρημα στην κολονοσκόπηση. Ένα θετικό σήμα δεν μπορεί να χρησιμοποιηθεί για την διάγνωση του καρκίνου του παχέος εντέρου χωρίς θετικά ευρήματα στην κολονοσκόπηση. Ορισμένοι ασθενείς χωρίς καρκίνο του παχέος εντέρου ενδέχεται να έχουν ανιχνεύσιμο σήμα.
- Το τεστ δεν μπορεί να ανιχνεύσει όλους τους ασθενείς με καρκίνο του παχέος εντέρου.
- Ένα αρνητικό αποτέλεσμα δεν μπορεί να χρησιμοποιηθεί για τον αποκλεισμό της διάγνωσης του καρκίνου του παχέος εντέρου.
- Η εξέταση δεν αντικαθιστά άλλες εξετάσεις προσυμπτωματικού ελέγχου για τον καρκίνο του παχέος εντέρου που συνιστώνται από πάροχο υγειονομικής περίθαλψης
- Κάθε μοριακή ανάλυση έχει εσωτερική πιθανότητα λάθους 0,5-1%. Αυτό οφείλεται σε σπάνια μοριακά γεγονότα και παράγοντες που εμπλέκονται στη παρασκευή και ανάλυση των δειγμάτων.

ΒΙΒΛΙΟΓΡΑΦΙΑ

1. Cai G, Cai M, Feng Z, Liu R, Liang L, Zhou P; ColonAiQ Group; Zhu B, Mo S, Wang H, Lan X, Cai S, Xu Y, Wang R, Dai W, Han L, Xiang W, Wang B, Guo W, Zhang L, Zhou C, Luo B, Li Y, Nie Y, Ma C, Su Z. **A Multilocus Blood-Based Assay Targeting Circulating Tumor DNA Methylation Enables Early Detection and Early Relapse Prediction of Colorectal Cancer.** *Gastroenterology*. 2021 Dec;161(6):2053-2056.e2. doi: 10.1053/j.gastro.2021.08.054. Epub 2021 Sep 4. PMID: [34487783](#).
2. Mo S, Ye L, Wang D, Han L, Zhou S, Wang H, Dai W, Wang Y, Luo W, Wang R, Xu Y, Cai S, Liu R, Wang Z, Cai G. **Early Detection of Molecular Residual Disease and Risk Stratification for Stage I to III Colorectal Cancer via Circulating Tumor DNA Methylation.** *JAMA Oncol*. 2023 Jun 1;9(6):770-778. doi: 10.1001/jamaoncol.2023.0425. PMID: [37079312](#).
3. Ding Y, Liu J, Liu R, Zhang Y, Li Y, Li F, Wang C, Jia H, Pan W, Yang H, Luo H, Li Y. **Real-world evaluation of clinical utility of ColonAiQ, a blood-based assay for colorectal cancer (CRC) early detection.** *Annals on Oncology*, 2022 DOI:<https://doi.org/10.1016/j.annonc.2022.04.451>.



Athens, Greece



2106032138

www.iqgenomix.com