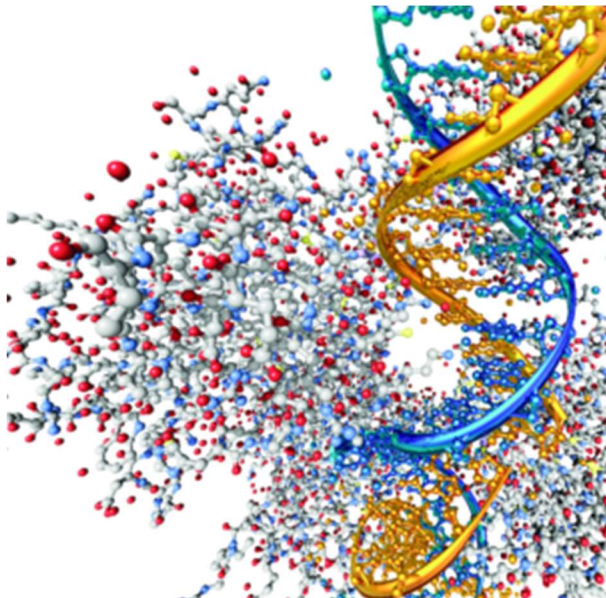




Dědičný syndrom nádorů prsu a vaječnicků – geny BRCA1 a BRCA2

Nádor prsu je v současné době jedno z nejčastěji diagnostikovaných maligních onemocnění u žen. V naší populaci přibližně každá desátá žena onemocní během svého života nádorem prsu. Odhaduje se, že přibližně 5-10% karcinomů prsu je podmíněno rodinnou genetickou zátěží, projevující se diagnózou v mladším věku, zvýšeným rizikem oboustranného nádoru a často přidruženým nádorem vaječnicku. Za dědičné predispozice ke vzniku nádoru prsu a ovaria jsou, ve většině případů, zodpovědné geny BRCA1 a BRCA2. Geny BRCA jsou tumor supresorové geny s autozomálně dominantním typem dědičnosti, zajišťující opravu dvojíých zlomů DNA pomocí homologní rekombinace. Jejich poškození způsobuje hromadění mutačních změn v buňce a může vyústit v maligní zvrát.

Uvádí se, že mutace v genech BRCA1 a BRCA2 zvyšují riziko nádorů prsu až desetinásobně, nádoru vaječnicků deseti až třicetinásobně oproti riziku běžné populace (Foretová a kol. 2008). Celoživotní kumulativní riziko pro vznik nádoru prsu je u nosiček BRCA1 mutace zvýšeno na 65-85%, pro vznik nádoru vaječnicku 39-65%. U genu BRCA2 je uváděno kumulativní riziko vzniku nádoru prsu 45-85% a nádoru vaječnicku 11-27% (Ford a kol. 1994, Easton a kol. 1995, Antoniou a kol. 2003, Evans a kol. 2008). Nositelé mutací v BRCA genech mohou být také muži. Mutace jsou pak u obou pohlaví ve větší míře vázány též na vznik dalších nádorů jako např. tlustého střeva, žaludku, žlučových cest, slinivky, melanomů, u mužů mohou zvýšit rizika nádoru prsu i prostaty. Potomci osob s vrozenou mutací BRCA1/BRCA2 mají 50% šanci zdědit poškozený gen.



BRCA1 a BRCA2 geny – kompletní analýza

Provádíme kompletní analýzu kódujících částí a přilehlých intronových oblastí genů BRCA1 a BRCA2 pomocí metodiky sekvenování nové generace (NGS) a vyšetření intragenových delecí/duplikací metodou MLPA.

Materiál pro vyšetření: 5 ml venózní krve odebrané do EDTA (krev s heparinem nelze použít!), označené dvěma identifikačními symboly: jménem a datem narození (nebo rodným číslem). Příložená žádanka specifikující druh požadovaného vyšetření a obsahující nezbytné údaje o pacientovi a informovaný souhlas pacienta s požadovaným vyšetřením.

BRCA 1 a BRCA 2 geny – screening vybraných patogenních mutací

Rovněž nabízíme testování vybraných patogenních mutací v genech BRCA1 a BRCA2 (zahrnující nejčastější mutace charakteristické pro naši populaci) u osob, které nesplňují diagnostická klinická kritéria pro hrazení tohoto testu ze zdravotního pojištění. **Testování je prováděno jen po konzultaci s klinickým genetikem před a po vyšetření.**

Limity testu: negativní výsledek nevylučuje možnost výskytu patogenní mutace v jiné části genu či jiných genech spojovaných s onemocněním, stejně tak úplně nevyloučí dědičnou predispozici ke vzniku nádorového onemocnění (analýza pouze vybraných mutací a ne celých genů).

Předpokládaná doba analýzy: 7-10 pracovních dnů