

## Laboratórna diagnostika genetickej predispozície na rakovinu prsníka a rakovinu vaječníkov

Diagnostická súprava na detekciu mutácií v génoch BRCA1 a BRCA2 pomocou real-time PCR



Rakovina prsníka má vedúce postavenie v štruktúre onkologickej morbidity a úmrtnosti u žien. Rakovina vaječníkov je na 7. mieste z hľadiska jej výskytu u žien celosvetovo. Najdôležitejším rizikovým faktorom pre rozvoj rakoviny prsníka a vaječníkov je dedičná predispozícia. Asi 5-10% prípadov rakoviny prsníka a 15-20% prípadov rakoviny vaječníkov je dedičných. Asi 50–70 % dedičných karcinómov prsníka a vaječníkov spôsobujú mutácie v génoch **BRCA1** a **BRCA2**.



### Mutácie v génoch BRCA1 a BRCA2 – genetický rizikový faktor vzniku rakoviny prsníka / rakoviny vaječníkov

Gény BRCA1 a BRCA2 kódujú jadrové proteíny, ktoré regulujú opravu DNA, pôsobia ako nádorové supresory a zabezpečujú integritu genómu. Proteínový produkt génu BRCA1 umožňuje obmedziť nadmernú proliferáciu buniek estrogén-dependentných orgánov.

Prítomnosť iba jednej mutantnej alely génov BRCA môže viesť k malígnej transformácii buniek. Defekty génu BRCA sa vyznačujú vysokou penetráciou a širokou geografickou distribúciou. Podľa metaanalýzy (2007) je riziko vzniku rakoviny prsníka do 70. roku života 55 % pre nositeľov mutácie v géne BRCA1 a 47 % pre BRCA2. Riziko vzniku rakoviny vaječníkov je 39 % pre BRCA1 a 17 % pre BRCA2.

V populácii prevládajú mutácie v géne BRCA1 (asi 80 % z celkového počtu mutácií v génoch BRCA). Najbežnejšou mutáciou je mutácia **5382insC** (68–90 % všetkých mutácií BRCA1), po ktorej nasleduje mutácia 4153delA (1–2 %). V populácii možno tiež zistiť nasledujúce mutácie BRCA1: 185delAG, T300G, 3875del4, 3819del5, 2080delA(insA).



Mutácie v géne BRCA2 sú 1,5–2x menej časté ako v BRCA1, ich charakteristickým znakom je častejší výskyt rakoviny prsníka u mužov a nižšie riziko vzniku rakoviny vaječníkov u žien. Jednou z najbežnejších mutácií zistených pri rakovine prsníka je 6174delT.

### Indikácie pre molekulárno-genetické testovanie

- Zaťažená rodinná anamnéza: dva alebo viac prípadov rakoviny prsníka/rakoviny vaječníkov u príbuzných I-II stupňa, ochorenie v ranom veku, bilaterálna rakovina prsníka, rakovina prsníka u mužov, nádory jednej lokalizácie a zriedkavé formy rakoviny u dvoch alebo viac príbuzných
- Rakovina prsníka v mladom veku, obojstranná rakovina prsníka
- Viacnásobné primárne nádory v rôznych orgánoch
- Atypické proliferatívne ochorenia prsníka
- Etnická príslušnosť (Aškenázski Židia)

## Diagnostické súpravy RealBest-Genetika BRCA

Princíp detekcie mutácií je založený na amplifikácii vybranej oblasti ľudskej DNA a následnej detekcii kriviek topenia hybridných komplexov produktov PCR a špecifických sond s fluorescenčnou značkou.

Súpravy sú určené na **analýzu 48 vzoriek** vrátane kontrolných vzoriek a sú určené na použitie s prístrojmi CFX96 (Bio-Rad, USA) a DT-96 (DNA-Technology, Rusko).

Kat. č.	Názov súpravy	Počet testov
3807	RealBest-Genetika BRCA1 185delAG/3875del4	48
3808	RealBest-Genetika BRCA1 3819del5/T300G	48
3809	RealBest-Genetika BRCA1 2080delA(insA)/BRCA2 6174delT	48
3841	RealBest-Genetika BRCA1 4153delA/5382insC	48

### Vlastnosti a výhody diagnostickej súpravy

- Hotová reakčná zmes PCR: lyofilizovaná, zjednodušenie postupu PCR analýzy a zaručuje vysokú stabilitu kvality testov
- Dĺžka analýzy: 80-90 minút, automatická interpretácia výsledkov s identifikáciou genotypu
- Testovacie vzorky: plná krv alebo bukálny epitel
- Vysoká stabilita súpravy: skladovanie všetkých zložiek súpravy pri teplote 2–8 °C po dobu 12 mesiacov; preprava do 26 °C nie viac ako 10 dní

---

**Diagnostické centrum DNK, s.r.o.**

Brestová 14, 821 02 Bratislava

+421 911 299 324, +421 911 211 404

[dnk@pharma.sk](mailto:dnk@pharma.sk), [diagnostika@pharma.sk](mailto:diagnostika@pharma.sk)

[w www.pcr.sk](http://www.pcr.sk)