

**BRCA+16 GENES**

Predispoziția ereditară pentru cancerul de sân, ovar și endometru

**BRCA+16 GENES**

Peste 1.600.000 de cazuri noi de cancer de sân și peste 230.000 de cancer ovarian sunt diagnosticate anual pe glob. Între 5 și 10% din cazurile de cancer de sân și aproximativ 20% din cele de ovar sunt ereditare. Aceste cazuri de cancer ereditar sunt frecvent asociate cu mutații în genele *BRCA1* and *BRCA2*, care sunt gene de supresie a tumorilor, implicate în menținerea integrității ADN.

În legătură cu aceste tipuri de cancer, mai există și alte gene care trebuie studiate pentru a aduce medicului curant o informație cât mai cuprinzătoare, deoarece se estimează că doar 25% din cazurile de cancer ereditar de sân și de ovar se datorează unor mutații ale genelor *BRCA1* și *BRCA2*.

Aproximativ 1 din 8 femei va fi diagnosticată cu cancer de sân la un moment dat în cursul vieții.

**BRCA+16 GENES test**

Este un panel de gene care include analiza genelor *BRCA1* și *BRCA2* + 16 gene asociate cancerului de sân, ovar și endometru.

**BRCA+16 GENES** este un test creat și dezvoltat de grupul de experți în genetică din SYNLAB, care respectă ghidul NCCN (*National Comprehensive Cancer Network*), inclusiv genele cele mai relevante, pentru care există o recomandare specifică în ghid în ceea ce privește managementul de caz.



<i>ATM</i>	<i>BRCA1</i>	<i>BRCA2</i>
<i>BRIP1</i>	<i>CDH1</i>	<i>CHEK2</i>
<i>EPCAM</i>	<i>MLH1</i>	<i>MSH2</i>
<i>MSH6</i>	<i>NBN</i>	<i>PALB2</i>
<i>PMS2</i>	<i>PTEN</i>	<i>RAD51C</i>
<i>RAD51D</i>	<i>STK11</i>	<i>TP53</i>

Genele incluse în **BRCA+16 GENES** sunt implicate în controlul ciclului celular și în repararea ADN în timpul diviziunii celulare. Mutațiile care apar în aceste gene implică un risc crescut de a dezvolta un cancer decât cel al populației generale.

Analiza folosește ca tehnică secvențierea NGS (*Next Generation Sequencing*) cu citiri paired-end, ceea ce permite detectarea tuturor mutațiilor patogene și a variantelor cu semnificație incertă. Suplimentar, în cazul genelor *BRCA1*, *BRCA2* și *EPCAM*, se folosește și MLPA (*Multiplex Ligation-dependent Probe Amplification*) pentru a detecta delețiunile și duplicațiile de dimensiuni mari.

Mutațiile patogene și cele probabil patogene detectate se confirmă prin secvențiere Sanger.

Aproximativ 50% din femeile cu mutații în genele *BRCA1* sau *BRCA2* nu au un istoric familial de cancer de sân sau de ovar.

**Avantajele testului BRCA+16 GENES**

- ✓ Include genele pentru care există dovezi științifice solide că se asociază cu aceste tipuri de cancer, pentru care ghidul NCCN descrie un management de caz specific, suplimentar față de *BRCA1* și *BRCA2*.
- ✓ Secvențiere NGS cu citiri paired-end + MLPA pentru duplicații și deleții în genele *BRCA1*, *BRCA2* și *EPCAM* + confirmarea rezultatelor pozitive cu secvențiere Sanger.
- ✓ Recoltare simplă, o probă de sânge.
- ✓ Raport de rezultate cuprinzător și ușor de înțeles.
- ✓ Clasificarea și studierea variantelor cu bazele de date cele mai complete.
- ✓ Rezultate în 14 zile lucrătoare.
- ✓ Lucrat în totalitate în laboratoarele grupului SYNLAB.
- ✓ Dezvoltat de către experții în genetică din SYNLAB, liderul european în diagnostic de laborator.
- ✓ Consiliere genetică pentru medicul trimitător, fără alte costuri, pentru o bună evaluare a implicațiilor rezultatului pentru pacient și, la nevoie, pentru membrii familiei sale.

**Rezultatele testului BRCA+16 GENES**

Se raportează detectarea **mutațiilor patogene, a celor probabil patogene și a variantelor cu semnificație necunoscută** (variante suspecte a fi patogene, dar pentru care nu există încă dovezi solide).

**Indicații**

**BRCA+16 GENES** este indicat:

- Femeilor cu istoric familial de cancer de sân (feminin sau masculin) și/sau de cancer de ovar.
- Femeilor care au o rudă cu sindromul cancerului familial.
- Pacienților care au aceste tipuri de tumori, pentru a determina natura lor ereditară.
- Femeilor ≥ 30 de ani fără istoric familial, pentru a determina riscul genetic pentru cancer ereditar de sân și de ovar și pentru a evalua diferitele opțiuni preventive și de screening.

**Cerințe**

Nu este necesar postul înainte de recoltare.

Proba: 2-3 eprubete de sânge EDTA.

Documentația: Formular specific de cerere și Consimțământ Informat, date clinice dacă există.