



Лабораторная служба Хеликс
Контакт-центр: 8 (812) 309 12 21, 8 800 700 03 03
Информация в интернете: www.helix.ru
Лицензия: ЛО-66-01-005901 от 05.04.19 г.
Код в реестре внешнего контроля качества:
EQAS: 8659; RIQAS: 272731; ФСВОК: 5871

Хеликс – единственная лаборатория в СНГ, сертифицированная по международным стандартам качества:



ЗАКАЗ №:

ЗАКАЗЧИК:

ПАЦИЕНТ:

Место взятия биоматериала:

Договор:

Фамилия:

Имя:

Отчество:

Пол:

Возраст:

Образец №:

Вид материала: Венозная кровь

Регистрация:

Валидация (врач):

Название/показатель

Результат

Референсные значения *

Выявление мутации 2080delA в гене BRCA1

Метод и оборудование: Полимеразная цепная реакция в режиме реального времени

Результат

делеция не выявлена

* - Референсные значения приводятся с учетом возраста, пола, фазы менструального цикла, срока беременности.

Интерпретацию полученных результатов проводит врач в совокупности с данными анамнеза, клиническими данными и результатами других диагностических исследований.

Отчет создан:

Заведующая лабораторией: _____ /И.И. Скибо/





СПРАВОЧНАЯ ИНФОРМАЦИЯ. ГЕНЕТИЧЕСКИЙ АНАЛИЗ

18-082 Ген рака молочной железы 1 (BRCA1). Выявление мутации 2080delA (нарушение структуры белка)

ГЕН	Генетический маркер	Варианты генотипов	
BRCA1 Breast cancer 1 gene OMIM ID: 113705	2080delA	N/N	N/del

ОБЩАЯ ИНФОРМАЦИЯ ОБ ИССЛЕДОВАНИИ

BRCA1 играет важную роль в репарации (восстановлении) ДНК, регуляции клеточного цикла и поддержании стабильности генома. Ген BRCA1, кодирующий белок BRCA1, является геном-супрессором опухоли, в норме защищающим клетку от злокачественного перерождения. При возникновении мутации в этом гене значительно повышается вероятность развития рака молочной железы (РМЖ) и яичников (РЯ).

BRCA1 имеет множество мутантных аллелей. Данная мутация заключается в делеции (выпадении) нуклеотида А (аденин) в позиции 2080 и обозначается как 2080delA. Образуется преждевременный стоп-кодон, и прекращается синтез белка на 700-й аминокислоте, в результате синтезируется укороченный белок BRCA1 с нарушенной функцией, что в итоге может увеличивать вероятность развития РЯ и РМЖ.

Рак молочной железы и яичников – одни из самых распространенных онкологических заболеваний. Присутствие мутаций в гене BRCA1 может увеличить вероятность рака молочной железы более чем в 5 раз, а рака яичников – в 10-28 раз. Средний возраст развития заболевания при этом снижается до 25-30 лет. Чем старше человек, тем выше у него вероятность рака.

Выявленные семейные случаи заболевания в первую очередь свидетельствуют о наследственной природе рака и требуют генетического анализа. Ген BRCA1 участвует в защите организма от спонтанных повреждений ДНК, поэтому нарушение его работы позволяет накапливаться мутациям и приводит к онкологическим заболеваниям, и в первую очередь – к раку молочной железы и яичников. Известно, что рак, ассоциированный с генетическими маркерами BRCA, характеризуется высокой степенью злокачественности и выраженной лимфоидной инфильтрацией.

Для успешного лечения онкологических заболеваний важно обнаружить опухоль на ранней стадии, еще до появления симптомов. Поэтому генетическая предрасположенность к раку молочной железы и яичников - показание к регулярному обследованию в целях выявления заболевания на ранней стадии.

Возможные генотипы

- N/N – популяционный риск развития рака молочной железы и яичников
- N/del – высокий риск развития рака молочной железы и яичников

Интерпретация результатов исследования должна проводиться врачом-специалистом в комплексе с анамнезом, клиническими, лабораторными и, при необходимости, другими генетическими данными.

Диагностическая значимость

Исследование рекомендуется проводить одновременно по следующим маркерам:

- [18-001] Ген рака молочной железы 1 (BRCA1). Выявление мутации 185delAG (нарушение структуры белка)
- [18-002] Ген рака молочной железы 1 (BRCA1). Выявление мутации 4153delA (нарушение структуры белка)
- [18-003] Ген рака молочной железы 1 (BRCA1). Выявление мутации 5382insC (нарушение структуры белка)
- [18-005] Ген рака молочной железы 2 (BRCA2). Выявление мутации 6174delT (нарушение структуры белка)
- [18-079] Ген рака молочной железы 1 (BRCA1). Выявление мутации 3819delGTAAA (нарушение структуры белка)
- [18-080] Ген рака молочной железы 1 (BRCA1). Выявление мутации 3875delGTCT (нарушение структуры белка)
- [18-081] Ген рака молочной железы 1 (BRCA1). Выявление мутации T300G (нарушение функции белка)

Изолированное исследование мутации 2080delA гена BRCA1 рекомендуется только при выявлении данного маркера у родственников первой степени родства.

Важные замечания

Отсутствие нарушения по исследованному генетическому маркеру не исключает вероятность наличия других мутаций в гене BRCA1 и развития заболевания вследствие других причин, в том числе генетических, а также не отменяет общеклинического обследования (самообследование, ежегодное исследование с помощью инструментальных методов, осмотр маммолога, гинеколога). При подозрении на наследственные формы рака рекомендуется медико-генетическая консультация.

**ПРЕДОСТАВЛЕННАЯ ИНФОРМАЦИЯ НЕ ЯВЛЯЕТСЯ ИНТЕРПРЕТАЦИЕЙ РЕЗУЛЬТАТА ГЕНЕТИЧЕСКОГО АНАЛИЗА.
ПРОКОНСУЛЬТИРУЙТЕСЬ СО СПЕЦИАЛИСТОМ!**