

Název vyšetření: BRCA1 a BRCA2 – vyhodnocení velkých genových přestaveb metodou MLPA

Popis:

BRCA1 (lokalizována na chromozomu 17) a BRCA2 (na chromozomu 13) jsou dva tumor supresorové geny kódující proteiny, které se přímo účastní oprav poškozené DNA a tím kontrolují růst a dělení buněk. Mutace v těchto genech, resp. v jejich exonech, jsou korelovány se zvýšeným rizikem vzniku hereditárních karcinomů prsů a vaječníků. V obou genech byla popsána celá řada mutací jak patogenních, tak nepatogenních (změny bez vlivu na funkci genu). Tyto mutace se přitom nachází v rámci celé délky obou genů, nestačí se tudíž zaměřit jen na konkrétní mutace v několika pozicích. Správný diagnostický postup však zahrnuje sekvenování všech 23 exonů (BRCA1), resp. 27 exonů (BRCA2). V obou genech se také vyskytují delece velkého rozsahu, které jsou jednoznačně patologické. Proto je sekvenční vyšetření doplněno také o vyšetření velkých přestaveb obou genů.

Jednotky: -

Referenční hodnoty:

Negat. - negativní = nemutovaný homozygot = *wild type* = *wt / wt*; bez delece a duplikace

Heteroz. – heterozygot = *wt / mut*; nalezena heterozygotní delece/duplikace

Homozyg. - mutovaný homozygot = *mut / mut*; nalezena homozygotní delece/duplikace

Odběr:

- Nesrážlivá periferní krev, zkumavka s protisrážlivou látkou K₃EDTA nebo citrátem sodným
- Krev nesmí být odebrána do heparinu!
- Pro molekulárně genetické vyšetření stačí 2 ml krve v malé zkumavce.
- Odběr není třeba provádět na lačno!
- Odebraný materiál (krev) je třeba skladovat při 4-8°C, pokud není bezprostředně po odběru zaslán do laboratoře. Za těchto podmínek je možné uchovávat biologický materiál 7 dnů. Pokud se předpokládá delší uskladnění před odesláním do laboratoře, je vhodné odebraný biologický materiál zamrazit.

Biologický materiál: nesrážlivá periferní krev

Provádí se: 1x 45 dnů

Doba odezvy: 45 dnů