

## Genetický test *BRCAscreen* Informačný list pre pacientov

Gény *BRCA1* a *BRCA2* hrajú dôležité úlohy v procesoch opráv poškodenej DNA. Mutácie/varianty/predispozície v týchto génoch zvyšujú pravdepodobnosť vzniku nádorov prsníka a vaječníkov, ale aj iných nádorov (napr. prostaty, kože, pankreasu atď.). Ochorenie, ktoré sa môže rozvinúť u nositeľov variantov *BRCA* génov v dôsledku prejavu sa predispozície sa nazýva dedičný (hereditárny) karcinóm prsníka/vaječníkov (HBOC). Patogénne varianty v génoch *BRCA1* a *BRCA2* sú zodpovedné za vznik približne 70% prípadov HBOC, čo je približne 5% všetkých karcinómov prsníka a 15% všetkých karcinómov vaječníkov.

V slovenskej populácii pacientov s HBOC syndrómom bolo dokázaných 34 typov *BRCA1/2* patogénnych mutácií v 97 rodinách (Konecny a kol., 2011).

**Pozitívny výsledok** genetického testu znamená, že jedinec zdedil DNA predispozíciu, a preto má zvýšenú pravdepodobnosť vzniku nádoru prsníka alebo vaječníkov, a teda má nárok na špeciálny režim preventívnych prehliadok. Jedinec s pozitívnym výsledkom by mal následne absolvovať genetickú konzultáciu u klinického genetika (adresy nájdete na [www.sslg.sk](http://www.sslg.sk) v sekcii Pracoviská) a byť zaradený do preventívneho manažmentu u svojho gynekológa, alebo klinického onkológa.

**Negatívny výsledok** testu síce nemôže na 100% vylúčiť prítomnosť inej vzácnej DNA mutácie v génoch *BRCA1/2* alebo asociovaných génoch (napr. *CHEK2*, *PALB2*, *TP53*). Uvedené mutácie sú však v populácii veľmi vzácne a pravdepodobnosť ich výskytu u jedincov bez rodinnej anamnézy je veľmi nízka.

Test neslúži na posúdenie celoživotného rizika vzniku iného dedičného alebo náhodného nádorového ochorenia ktoré môže byť spôsobené životným štýlom jedinca (napr. nádor pľúc, hrubého čreva).

### Rozsah vyšetrenia:

Test *BRCAscreen* deteguje minimálne 31 mutácií v génoch *BRCA1/2*, ktoré sa vyskytujú v slovenskej a českej populácii rodín s HBOC. Táto skupina predstavuje takmer 90% popísaných mutácií, resp. 84% rodín s mutáciou v slovenskej populácii.

### Indikácie na vyšetrenie:

Indikačné kritériá na *BRCAscreen* test sú definované nasledovne:

- Zdravé ženy s pozitívnou rodinnou anamnézou (aspoň 1 prípad karcinómu prsníka u 1- stupňového (napr. matka, sestra) alebo 2-stupňového (napr. stará mama) pokrvného príbuzného vo veku od 45 do 65 rokov)\*.
- Zdravé ženy s pozitívnou rodinnou anamnézou rakoviny vaječníka u 2-stupňového pokrvného príbuzného.
- Ženy pacientky s nádorom prsníka vo veku nad 45 rokov a bez rodinnej anamnézy

*Poznámka: V prípade, že máte v rodine 2 a viac prípadov karcinómu prsníka alebo 1 prípad karcinómu vaječníkov, alebo ste pacientka s diagnostikovaným nádorom prsníka vo veku pod 45 rokov, príp. ste pacientka s nádorom vaječníka, máte nárok na komplexnú diagnostiku *BRCA1/2* génov a kontaktujte regionálne dostupnú Ambulanciu klinickej genetiky (adresy nájdete na stránke odbornej genetickej spoločnosti [www.sslg.sk](http://www.sslg.sk) v sekcii Pracoviská).*

<b>Test odporúča</b>	lekár so špecializáciou v odbore lekárska genetika alebo klinická onkológia	<b>BEŽNÁ CENA TESTU</b>	<b>145.- €</b> <i>Pre poistencov Union ZP pri indikovaní genetikom alebo onkológom bezplatne</i>
<b>Typ materiálu</b>	1 ml periférnej krvi v EDTA (fialový vrchnák, ako na krvný obraz), vysušený bukálny ster (dodáme na požiadanie)		
<b>Odoslanie výsledku</b>	do 15 pracovných dní		

### KONTAKT

<b>Laboratórium</b>	<b>Laboratórium genomickej medicíny, AGEL Gen, s.r.o.,</b> Vedecký park UK, Ilkovičova 8, 841 04 Bratislava		
<b>Web, email</b>	<a href="http://www.agelgen.sk">www.agelgen.sk</a> , <a href="mailto:info.agn@agel.sk">info.agn@agel.sk</a>	Telefón	+421 245 241 268
<b>Kontaktná osoba</b>	RNDr. Renáta Zemjarová Mezenská	Telefón, email	+421 903 469 073 <a href="mailto:renata.zemjarova@agel.sk">renata.zemjarova@agel.sk</a>