

## Periytyvä rintasyöpäalttius, Brca1- ja Brca2-geenien valtamutaatioiden DNA-tutkimus

<b>Tutkimus</b>	20532 B -BRCA-D 20533 Ts-BRCA-D	Periytyvä rintasyöpäalttius, Brca1- ja Brca2-geenien valtamutaatioiden DNA-tutkimus	
<b>Tiedustelut</b>	Molekyyligenetiikan laboratorio, puh (09) 471 74339 sihteeri tai (09) 471 75905 lääkäri tai sähköpostilla: molgenlab@hus.fi		
<b>Lähete</b>	HUSLAB Molekyyligenetiikan lähete, tai verkkolähete osoitteesta <a href="http://www.huslab.fi">www.huslab.fi</a>		
<b>Indikaatiot</b>	Vallitsevasti periytyvän, perinnöllisen rintasyövän ja eräiden muiden BRCA1/2-geenivirheiden aiheuttamien syöpien etiologian selvittäminen.		
<b>Näyte</b>	7 ml verta EDTA-putkeen. Näyte toimitetaan osoitteella: HUSLAB, Näytteiden vastaanotto, Meilahden sairaala, PL 340, 00029 HUS.		
<b>Menetelmä</b>	Monistetun DNAn syklinen minisekvensointi.		
<b>Tekotiheys</b>	Kaksi kuukautta näytteen saapumisesta.		
<b>Tulokset</b>	Noin viikko sarjan aloittamisesta		
<b>Yleistä</b>	Rintasyöpä on naisten yleisin syöpä, johon sairastuu vuosittain yli 4000 suomalaista naista. Näistä noin 5 – 10 %:iin arvellaan liittyvän perinnöllinen alttius. Periytyvään alttiuteen viittaavat useiden lähisukulaisten sairastuminen rinta- tai munasarjasyöpään, sairastuneiden nuori ikä ja rintasyövän esiintyminen miehellä. BRCA1- ja BRCA2-geenien virheet selittävät noin 20-25 % perinnöllisestä rintasyöpäalttiudesta. Molempien geenien virheiden on todettu lisäävän hieman eturauhassyövän riskiä. Tutkimus käsittää Suomessa yleiset BRCA1-geenimutaatiot 1806C>T, 2803delAA, 3264delT, 3604delA, 3745delT, 4216-2A>G, 4446C>T, 5370C>T ja 5382insC sekä BRCA2-geenimutaatiot 999del5, 4075delGT, 4081insA, 5797G>T, 6503delTT, 7708C>T, 8555T>G ja 9346-2A>G.		
<b>Tulkinta</b>	Mutaation löytyminen toisesta BRCA1- tai BRCA2-geenikopiosta osoittaa potilaalla olevan lisääntynyt riski perinnölliseen rinta- ja munasarjasyöpään sekä eräisiin muihin syöpiin. Tutkimuksen ulkopuolelle jää noin 20% kaikista suomalaisilla BRCA-potilailla todetuista BRCA1- ja BRCA2-geenin mutaatioista. Tutkimus ei sulje pois myöskään muiden geenien aiheuttamaa korkean tai matalan riskin rintasyöpäalttiutta.		
<b>Huomautuksia</b>	Näyte ei saa jäätä. Tarvittaessa näytteen voi säilyttää jääkaapissa seuraavaan päivään.		
<b>Allekirjoitukset</b>	Eveliina Jakkula vs. erikoislääkäri HUSLAB Molekyyligenetiikan laboratorio puh. (09) 471 75905	Arto Orpana apulaisylikemisti HUSLAB Molekyyligenetiikan laboratorio puh. (09) 471 74309	Sirpa Kivirikko erikoislääkäri, vastuuyksikön päällikkö Molekyyligenetiikan laboratorio puh. 050 427 0522
<b>Jakelu</b>	Laboratoriojakelu HUSLABin intranet -sivut HUSLABin Internet -sivut Ulkopuoliset asiakkaat Molekyyligenetiikan laboratorion asiakkaat		