

Periytyvä rintasyöpäalttius, Brca1- tai Brca2-geenin yksittäisen mutaation DNA-tutkimus

Tutkimus	20534	B -BRCA1-D	Periytyvä rintasyöpäalttius, Brca1- tai Brca2-geenin yksittäisen mutaation DNA-tutkimus
Tiedustelut	Molekyyligenetiikan laboratorio, puh (09) 471 74339 sihteeri tai (09) 471 75905 lääkäri tai sähköpostilla: molgenlab@hus.fi		
Lähetä	HUSLAB Molekyyligenetiikan lähete, tai verkkolähetä osoitteesta www.huslab.fi		
Indikaatiot	Suvussa aikaisemmin tunnistetun perinnöllistä rintasyöpäalttiutta aiheuttavan BRCA1 tai BRCA2-geenivirheen tutkiminen riskihenkilöllä.		
Näyte	7 ml verta EDTA-putkeen. Näyte toimitetaan osoitteella: HUSLAB, Näytteiden vastaanotto, Meilahden sairaala, PL 340, 00029 HUS.		
Menetelmä	Monistetun DNAn syklinen minisekvensointi.		
Tekstiheys	Kaksi kuukautta näytteen saapumisesta.		
Tulokset	Noin viikko sarjan aloittamisesta		
Yleistä	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-geenin 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, 4446>T, 5370C>T ja 5382insC sekä BRCA2-geenimutaatiot 999del5, 4075delGT, 4081insA, 5797G>T, 6503delTT, 7708C>T, 8555T>G ja 9346-2A>G.		
Tulkinta	Suvun perinnöllistä rintasyöpäalttiutta aiheuttavan mutaation löytyminen toisesta BRCA1- tai BRCA2-geenikopiosta lisää suvun terveen henkilön riskiä sairastua rinta- ja munasarjasyöpään sekä eräisiin muihin syöpiin. Rintasyöpäpotilaalla mutaation löytyminen on diagnostinen perinnöllisen rintasyöpäalttiuden suhteen. Negatiivinen tulos suvun mutaation suhteen sulkee pois suvussa esiintyvän perinnöllisen rintasyöpäalttiuden, mutta ei sulje pois muiden geenien aiheuttamaa korkean tai matalan riskin rintasyöpää.		
Huomautuksia	Näyte ei saa jäätyä. Tarvittaessa näytteen voi säilyttää jääkaapissa seuraavaan päivään.		
Allekirjoitukset	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
Jakelu	Laboratorijakelu HUSLABin intranet -sivut ja Internet -sivut Ulkopuoliset asiakkaat Molekyyligenetiikan laboratorion asiakkaat		