

ОнкоГенетика
BRCA



ОнкоГенетика BRCA

Комплект реагентов для определения генетических полиморфизмов, ассоциированных с риском развития рака молочной железы, методом ПЦР в режиме реального времени.

В мире ежегодно регистрируется более 1 миллиона случаев рака молочной железы (РМЖ), а в РФ свыше 50 тысяч. Заболеваемость раком молочной железы в России составляет 38,9_ на 100 000 населения (стандартизованные показатели за 2002 г).

Одной из самых распространенных проблем является высокая смертность от РМЖ. Летальность на первом году с момента установления диагноза равна почти 13%. Очевидно, что эффективность лечения выше на ранних стадиях заболевания, поэтому своевременная диагностика является актуальной задачей и может привести к значительному снижению летальных исходов.

Известно, что 5-10% случаев рака молочной железы и рака яичников являются наследственными и их развитие может быть связано с мутациями в генах BRCA1 и BRCA2. По данным Breast Cancer Linkage Consortium, оба гена увеличивают риск развития РМЖ у женщин к 80 годам на 80-85% (BCLC, Familial Cancer. - 2003. - Vol. 2, N 3-4. - P. 18-32).

Было показано, что BRCA1-ассоциированный рак молочной железы, в отличие от спорадического, характеризуется более высокой степенью злокачественности, высокой частотой развития эстроген- и прогестерон-отрицательных опухолей, частотой развития медуллярного рака, выраженной лимфоидной инфильтрацией, выраженным лечебным патоморфозом вплоть до полной регрессии. Установлено, что выживаемость больных наследственным раком органов женской репродуктивной системы значительно выше, чем в общей группе больных, независимо от стадии и проводимого лечения: 5-летняя выживаемость больных наследственным раком молочной железы составляет 75% (общепопуляционная - 43%) (Иванова О.С. и др., 2008).

Оценка рисков и частота встречаемости различных генотипов

Ген	Поли-морфизм	Аллель риска	Частота встречаемости			Оценка риска при различных генотипах
			в популяции	РМЖ	Генетически обусловленный РМЖ	
BRCA1	185delAG	DelAG	менее 1%	5-6%	Суммарная частота встречаемости около 25%	n/n – популяционный риск n/del – высокий риск
	4153delA	DelA	менее 0,5%			n/n – популяционный риск n/del – высокий риск
	5382insC	InsC	менее 1%	3,7%		n/n – популяционный риск n/ins – высокий риск
BRCA2	6174delT	DelT	менее 1%	5%		n/n – популяционный риск n/del – высокий риск

Гены BRCA1 и BRCA2, не являются строго специфичными для РМЖ. Патологический генотип BRCA1/2 повышает риск возникновения рака желудка, толстой кишки, эндометрия, поджелудочной железы, мочевого пузыря, опухолей головы и шеи, желчевыводящих путей, а также возникновение меланомы (Breast Cancer Linkage Consortium J. Natl. Cancer Inst. - 1999. - Vol. 91. - P. 1310-1316).

Преимущества определения генетических полиморфизмов, ассоциированных с риском развития рака молочной железы, методом ПЦР в режиме реального времени:

- Технологичность (стандартные методики ПЦР с детекцией результатов в режиме реального времени)
- Высокая скорость
- Автоматическая выдача результатов (прибор ДТ-96)
- Низкая стоимость анализа

Технические характеристики и состав комплектов реагентов:

Количество тестов в комплекте	48 тестов
Формат реагентов	Нераскапанный по пробиркам
Полимераза ТехноТaq АТ	1 пробирка (96 мкл)
ПЦР-буфер	2 пробирки (по 960 мкл)
Масло минеральное	1 пробирка (3,84 мл)
Определяемые полиморфизмы	1 пробирка [BRCA1: 185delAG]-960 мкл,
	1 пробирка [BRCA1: 4153delA]- 960 мкл,
	1 пробирка [BRCA1: 5382insC]-960 мкл,
	1 пробирка [BRCA2: 6174delT]-960 мкл
Положительный контрольный образец (2 типа: K+1, K+2)	8 пробирок (по 40 мкл)
Реагенты для выделения ДНК	ПРОБА-РАПИД- ГЕНЕТИКА ПРОБА-ГС-ГЕНЕТИКА
Дополнительные реагенты	Реагенты для контроля качества ДНК
Материал для анализа	Цельная кровь
Срок годности	6 месяцев
Температура хранения	+2 - +8 °С -20 °С (для полимеразы ТехноТaq АТ)

Показания к генетическому тестированию:

- семейный анамнез (рак молочной железы или рак яичников в первой линии родства)
- атипические пролиферативные заболевания молочной железы
- первично-множественные заболевания у пациентки или ее родственников
- множественные первичные опухоли в том же органе
- множественные первичные опухоли в различных органах
- билатеральные первичные опухоли в парных органах
- мультифокальность внутри одного органа
- появление опухоли в раннем возрасте
- один или более близкий родственник с тем же типом опухоли
- два и более родственника с опухолями одной локализации
- два или более родственника с опухолью относящейся к семейному раку
- два и более родственника с редкими формами рака
- три или более родственника в двух поколениях с опухолями одной локализации

Дополнительные факторы риска:

- курение
- частое употребление алкоголя
- позднее наступление менопаузы
- бесплодие, поздние роды
- пролиферативные заболевания молочной железы
- ионизирующее облучение
- наличие первичного рака яичников, эндометрия или толстой кишки
- дефекты генов фолатного цикла

Рекомендуемые дополнительные исследования:

- РЭА
- МСА
- CA 125
- CA 15-3
- CA 19-9
- CA 72-4

При обнаружении мутаций необходимо обратиться к врачу онкологу-маммологу или в специализированные онкологические центры, где будет назначено профилактическое лечение, форма которого зависит от возраста пациента и клинической ситуации.

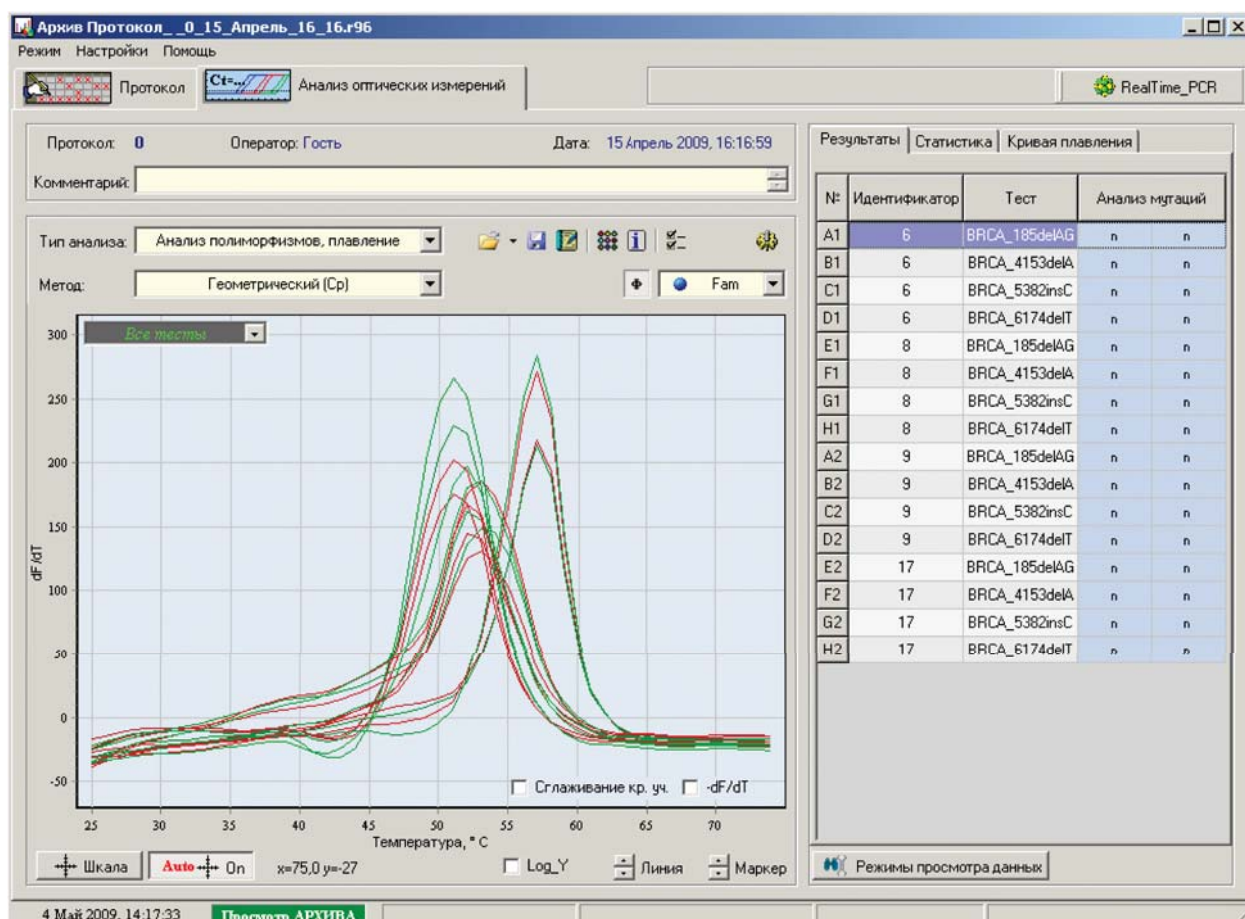
Оборудование, необходимое для проведения анализа:

Реагенты предназначены для использования в лабораториях, оснащенных детектирующими термоциклерами для ПЦР с выдачей результатов в режиме реального времени ДТ-96, ДТ-322.

Дополнительно:

- Пробирки для ПЦР-анализа, адаптированные для работы с термоциклером в режиме реального времени (0,2 мл).

При использовании термоциклеров **ДТ-96** и **ДТ-322** у врача-лаборанта в распоряжении имеется русскоязычная программа, которая автоматически обрабатывает полученные данные, что значительно экономит время исследования. Кроме того, программа позволяет выдавать результаты **в удобной и наглядной форме**.



ООО «ДНК-Технология»

г. Москва, Варшавское шоссе, д. 125Ж, корп. 6, эт. 11

тел.: +7 (495) 980-45-55

mail@dna-technology.ru www.dna-technology.ru