

PÄRILIK RINNA- JA MUNASARJAVÄHK– BRCA1/BRCA2 GEENIDE PANEELANALÜÜS

Lühend	B-BRCA1 seq, B-BRCA2 seq
Mõiste	Muutused BRCA1 ja BRCA2 geenides suurendavad oluliselt rinna- ja munasarjavähi tekkeriski. Uuring katab BRCA1 ja BRCA2 geenide kogu kodeeriva järjestuse koos külgnevate introonsete piirkondadega (10 aluspaari). Pillar oncoReveal BRCA1 & BRCA2 plus CNV Panel on järgmise põlvkonna sekveneerimisel (<i>next generation sequencing</i> – NGS) põhinev paneel, mis võimaldab tuvastada patogeenseid (haigusseoselisi) ja tõenäoliselt patogeenseid variante BRCA1 ja BRCA2 geenis. Uuring tuvastab uuritavas piirkonnas (geenides) ühenukleotiidsed muutused (<i>single nucleotide variant</i> – SNV), väikese- ja keskmise pikkusega järjestuse lisandumise/kao (<i>indel</i>) koopiaarvu muutused (<i>copy number variation</i> – CNV) eksonitasemel (eksoni deletsioon/duplikatsioon). Analüüsi tulemus aitab hinnata päriliku vähi riski, toetada kliiniliste otsuste tegemist ning kavandada individuaalseid jälgimis- ja ennetusstrateegiaid.
Näidustused	- Varases eas (alla 50 a) tekkinud rinna- või munasarjavähiga isikute testimine - Rinna- või munasarjavähi perekonnaanamneesiga isikute testimine - Geneetiline nõustamine
Proovivõtu vahendid	EDTA (K2/K3E) katsuti
Materjali säilivus ja transport	Veri: toatemperatuuril 24 tundi, 2 – 8 °C 15 päeva
Teostamise aeg ja koht	Tööpäeviti, analüüsi teostamise aeg kuni 4 nädalat alates laborisse saabumise kuupäevast, molekulaargeneetiliste uuringute labor, Hariduse 6
Meetod	BRCA1 ja BRCA2 geenide paneelanalüüs koos CNV analüüsiga, NGS, Illumina platvorm
Referentsvahemikud	Analüüsitud geenipiirkondades haigusseoselisi ega tõenäoliselt haigusseoselisi järjestusvariante ja/või koopiaarvu muutusi ei leitud
Vastuse vorm	Haigusseoselise muutuse tuvastamisel genotüüp ja interpretatsioon
Tõlgendus:	
heterosügootne mutatsioon	Haigusseoseline või tõenäoliselt haigusseoseline mutatsioon on geeni ühes alleelis
homosügootne mutatsioon	Haigusseoseline või tõenäoliselt haigusseoseline mutatsioon on geeni kahes alleelis
mutatsiooni ei leitud	Haigusseoselist või tõenäoliselt haigusseoselist mutatsiooni uuritud geenides ei leitud, välistatud ei ole rinna- ja munasarjavähi muud geneetilised põhjused või muutused teistes geenides, mida käesolev uuring ei kata.
koopiaarvu muutus	BRCA1 ja/või BRCA2 geenis leiti koopiaarvu muutus
koopiaarvu muutust ei leitud	BRCA1 ja/või BRCA2 geenis ei leitud koopiaarvu muutust
TK hinnakirja koodid	66618 x 2
Kirjandus	1. Pillar Oncoreveal BRCA1 & BRCA2 plus CNV Panel Data Sheet. CAP No. M-GL-02029.pdf. 2023 Illumina, Inc.
Koostaja	Eneli Armulik