

Κληρονομούμενος καρκίνος του θήλεος

Στον κληρονομούμενο καρκίνο του θήλεος περιλαμβάνεται ο καρκίνος του μαστού και των ωοθηκών. Σε ποσοστό 5-10% εμφανίζει κληρονομικό χαρακτήρα και σχετίζεται με γενετικές μεταβολές στα γονίδια BRCA1 & BRCA2.

Γυναίκες που φέρουν παθολογικές μεταλλάξεις στα γονίδια αυτά έχουν πιθανότητα έως και 50% να αναπτύξουν καρκίνο μαστού ως την ηλικία των 50 ετών και 87% ως την ηλικία των 70 ετών. Ο κίνδυνος εμφάνισης καρκίνου του μαστού υπολογίζεται στο 44% ως την ηλικία των 70 ετών.

Περίπου 90-94% των παθολογικών ευρημάτων στα γονίδια BRCA1 & BRCA2 οφείλονται σε σημειακές γενετικές μεταλλάξεις, ενώ το υπόλοιπο 6-10% οφείλονται σε μεγάλες γενομικές αναδιατάξεις, η ανίχνευση των οποίων επιτυγχάνεται με την τεχνική MLPA.

Χρησιμοποιώντας την τεχνική NGS ανιχνεύονται σημειακοί πολυμορφισμοί (SNPs), πολυνουκλεοτιδικοί πολυμορφισμοί (MNP) καθώς και προσθήκες/ελλείψεις (Indels) στα γονίδια BRCA1 και BRCA2.

Για περισσότερες πληροφορίες μπορείτε να επικοινωνείτε:

Biohellenika AE: Λεωφόρος Γεωργικής Σχολής 65, Θεσσαλονίκη 57001, 2310 474 282, 6944677746

Υμηττού 63 και Φορμίωνος Αθήνα 16121, 210 77 08 882, 6974729820

Στην Biohellenika προσφέρονται:

- ▶ Πλήρης ανάλυση των BRCA ½, καθώς και όλες οι μεγάλες γενομικές αναδιατάξεις (MLPA)
- ▶ Έλεγχος 26 γονιδίων σχετιζόμενων με τον κληρονομούμενο καρκίνο του μαστού και ωθήκης
- ▶ Έλεγχος 85 γονιδίων σχετιζόμενων με τον κληρονομούμενο καρκίνο του μαστού και ωθήκης

Τα ανωτέρω τεστ βασίζονται στην τεχνολογία NGS.

Ελάχιστο βάθος αλληλούχισης (coverage): 100x

Πολλές φορές μία και μόνο μετάλλαξη έχει μικρή σημασία για την εμφάνιση του καρκίνου.

Ενώ ένας συνδυασμός μεταλλάξεων διαφορετικών γονιδίων σε συνδυασμό με τη χρήση συγκεκριμένων μαθηματικών μοντέλων αλλά και με την προσθήκη αναλυτικού ιατρικού και οικογενειακού ιστορικού, προκύπτει ένα Score, που κατατάσσει τις εξεταζόμενες σε Υψηλού ή Χαμηλού ρίσκου.

Στην Biohellenika προσφέρονται τεστ τα οποία ανιχνεύουν πληθώρα μεταλλάξεων σχετικών με τον κληρονομικό καρκίνο του θήλεος, οι οποίες συνδυάζονται και αξιολογούνται δίδοντας στον υπό εξέταση όγκο το Homologous Recombination Deficiency (HRD) Score σε συνδυασμό με την εξέταση των BRCA1/2 (HRD Plus). Το score αυτό αποκτά ιδιαίτερα μεγάλη σημασία προκειμένου να ληφθεί απόφαση χρήσης PARP αναστολέων.

Για την εξέταση απαιτείται περιφερικό αίμα σε (EDTA) και ο χρόνος παράδοσης του αποτελέσματος είναι 26 ημερολογιακές ημέρες.

Για περισσότερες πληροφορίες μπορείτε να επικοινωνείτε:

Biohellenika AE: Λεωφόρος Γεωργικής Σχολής 65, Θεσσαλονίκη 57001, 2310 474 282, 6944677746

Υμηττού 63 και Φορμίωνος Αθήνα 16121, 210 77 08 882, 6974729820