



Medicínske laboratórium biopsie, cytológie a genetiky

Sme jedným z najväčších biopticko – cytologických pracovísk na Slovensku a zároveň skríningové pracovisko orgánovo špecifických a orgánovo nešpecifických autoprotilátok pri diagnostike autoimunitných ochorení.

Súčasťou pracoviska je laboratórium klinickej genetiky, ktoré sa prostredníctvom najmodernejších postupov zaoberá odhaľovaním vrodených a získaných zmien v štruktúre DNA a detekciou prítomnosti cudzorodej DNA v organizme.

Laboratórium CYTOPATHOS spol. s r.o. je akreditované NAS podľa EN ISO 15189:2012



ZAVOLAJTE NÁM

+421 2/3237 3817



NAPÍŠTE NÁM

cytopathos@cytopathos.sk



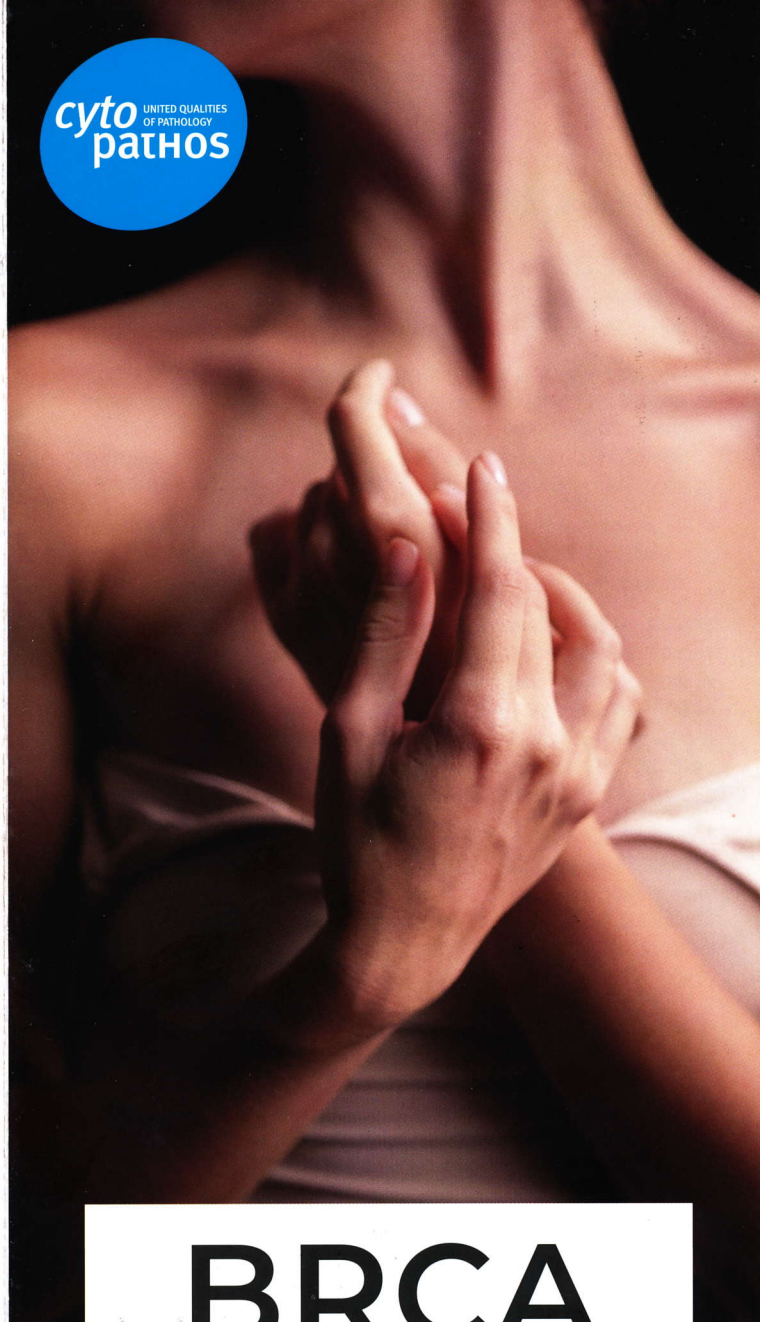
NAVŠTÍVTE NÁS

CYTOPATHOS spol. s r.o.

Kutuzovova 23, 831 03 Bratislava 3

ZISTITE VIAC NA

www.cytopathos.sk



BRCA

(**BR**east **CA**ncer gene)

RAKOVINA PRSNÍKA





BRCA 1 a BRCA 2

- 1 z 8 žien (12 %) počas svojho života ochorie na rakovinu prsníka.
- Rakovina vaječníkov postihuje 1,6 % žien.

Vo významnom počte prípadov má ochorenie dedičný charakter, pretože je spojené s poruchami v určitých génoch, ktoré sú zdedené od jedného rodiča. Približne 50-70 % dedičných prípadov rakoviny prsníka a/alebo vaječníkov súvisí s mutáciami v génoch BRCA1 a BRCA2.

- Účinnosť liečby rakoviny stúpa, keď je ochorenie odhalené v skorých štádiách, ktoré ešte nemusia byť inak diagnostikované.

BRCA1 a BRCA2 sú ľudské gény, ktoré pomáhajú „opravovať“ poškodenú DNA a preto hrajú významnú úlohu pri zabezpečovaní stability genetickej informácie v bunkách nášho tela. U každého (aj zdravého) človeka vykazuje DNA určitú nestabilitu, dochádza k jej poškodzovaniu. Keď je jeden z týchto génov mutovaný, opravy DNA nefungujú tak, ako majú a môže dôjsť ku vzniku nádorového bujnenia.

Jediným spôsobom, ako zistiť, či ste nositeľom mutácie génu BRCA1 a BRCA2, je odhaliť ich pomocou špeciálneho genetického testu. *Tento test deteguje mutácie 4153delA, 185delAG, 2080delA, 300T>G(Cys61Gly), 5382insC, 3819del-GTAA, 3875delGTCT v géne BRCA1 a mutáciu 6174delT v géne BRCA2.*



Interpretácia výsledkov

Pozitívny výsledok testu znamená, že človek zdedil mutáciu v BRCA1 alebo BRCA2 géne, a preto má **zvýšené riziko vzniku** niektorých druhov rakoviny.

Negatívny výsledok testu nemôže stopercentne vylúčiť prítomnosť inej vzácnej DNA mutácie v génoch BRCA1/2 alebo v súvisiacich génoch (napr. CHEK2, PALB2, TP53).

Tento test neslúži na posúdenie celoživotného rizika vzniku náhodného nádorového ochorenia, ktoré môže byť spôsobené životným štýlom človeka. Slúži iba na posúdenie pravdepodobnosti budúceho geneticky podmieneného výskytu niektorých nádorov.



Indikácie pre genetické testovanie mutácií BRCA1 a BRCA2 génov

- žena s karcinómom vaječníkov / vajčkovodov / pobrušnice bez ohľadu na vek diagnózy;
- žena s karcinómom prsníka a pankreasu v akomkoľvek veku;
- muž s karcinómom prsníka v akomkoľvek veku;
- rodinná anamnéza s karcinómami vaječníkov / vajčkovodov / pobrušnice;
- rodinná anamnéza s karcinómami prsníka (3príbuzní v akomkoľvek veku / 2 príbuzní do 50 rokov).



Predanalytické informácie

Biologický materiál

- Periférna krv: 2 - 5ml.
- Výter z vnútornej sliznice ústnej dutiny (tzv. bukálnej sliznice).

Odberová nádoba

- Periférna krv - skúmavka s EDTA (ako na krvný obraz).
- Výter z bukálnej sliznice - transportná odberová súprava pre odber biologického materiálu (sterilný suchý tampón bez média na plastovej tyčinke).

Uskladnenie vzoriek

- Periférna krv - v chladničke pri 4 – 8°C.
- Výter z bukálnej sliznice – laboratórna teplota.

Transport **najneskôr 5 dní od odberu**, ak boli dodržané podmienky uskladnenia.

Výsledok analýzy je k dispozícii spravidla **do 14 dní od doručenia vzorky**.