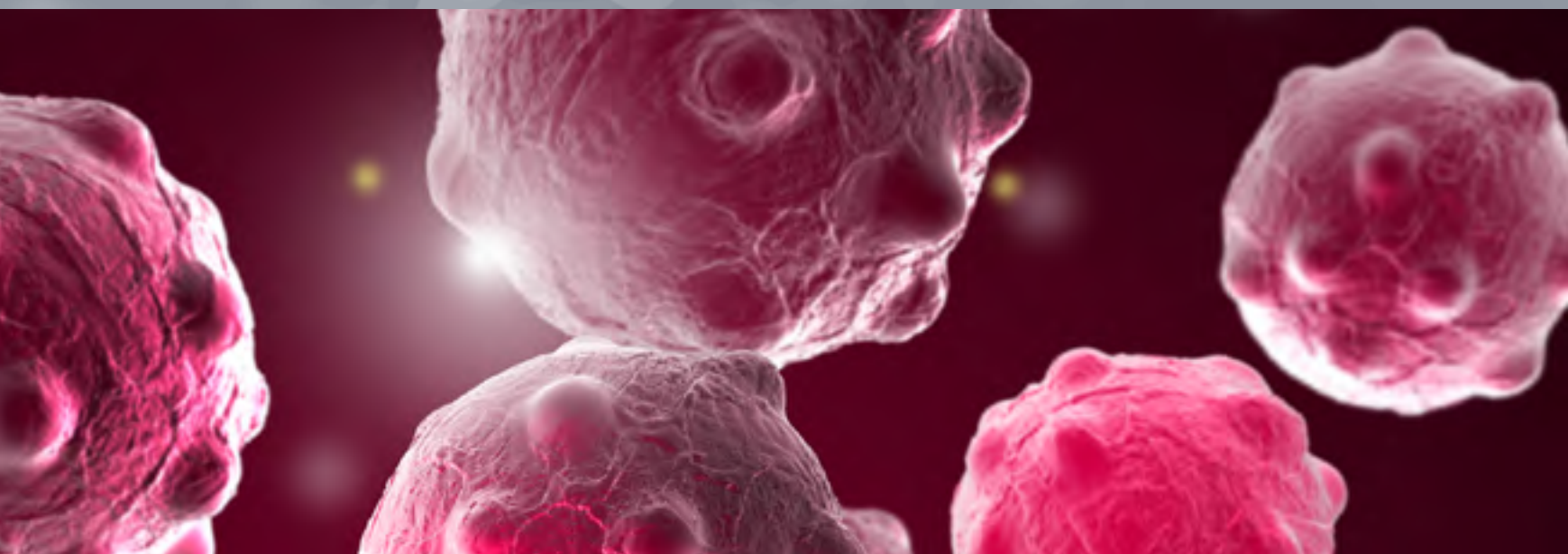


SEQUENCIAMENTO COMPLETO DOS GENES
BRCA1 & BRCA2



GENEONE

Medicina de precisão.

O que é o teste de sequenciamento completo dos genes *BRCA1* e *BRCA2*?

É o sequenciamento completo por NGS (Next-Generation Sequencing) dos Genes *BRCA1* e *BRCA2*. Ele tem objetivo de detectar variantes e classificá-las de acordo com o potencial de patogenicidade (capacidade de causar câncer).

O risco cumulativo de desenvolvimento de câncer de mama e de ovário em pacientes com mutações patogênicas de *BRCA1* é de 57% e 40%, respectivamente. Já em pacientes com mutações *BRCA2*, o risco é de 49% para câncer de mama e 18% para câncer de ovário.

Referência bibliográfica: 1. European Journal of Human Genetics (2016) 24, S3–S9

Quais são as aplicações do *BRCA1* e *BRCA2*?

De acordo com o NCCN (National Comprehensive Cancer Network), o teste de *BRCA1* e *BRCA2* é indicado para pacientes com história pessoal ou familiar de parentes de primeira, segunda e/ou terceira gerações com qualquer um dos critérios abaixo.

- Câncer de ovário.
- Câncer de mama diagnosticado em indivíduos com até 50 anos.
- Múltiplos focos primários de câncer de mama ipsilateral ou contralateral.
- Câncer de mama triplo negativo.
- Câncer de mama em homem.
- Ancestralidade judaica ashkenazi.
- Câncer de pâncreas associado a câncer de mama no mesmo indivíduo ou em familiar; 2 ou mais parentes com câncer de mama, sendo 1 < 50 anos; 3 ou mais parentes com câncer de mama em qualquer idade.
- Mutação em *BRCA1* ou *BRCA2* previamente identificada na família.



Metodologia – Sequenciamento de Nova Geração NGS.



Plataforma – Ion Torrent.



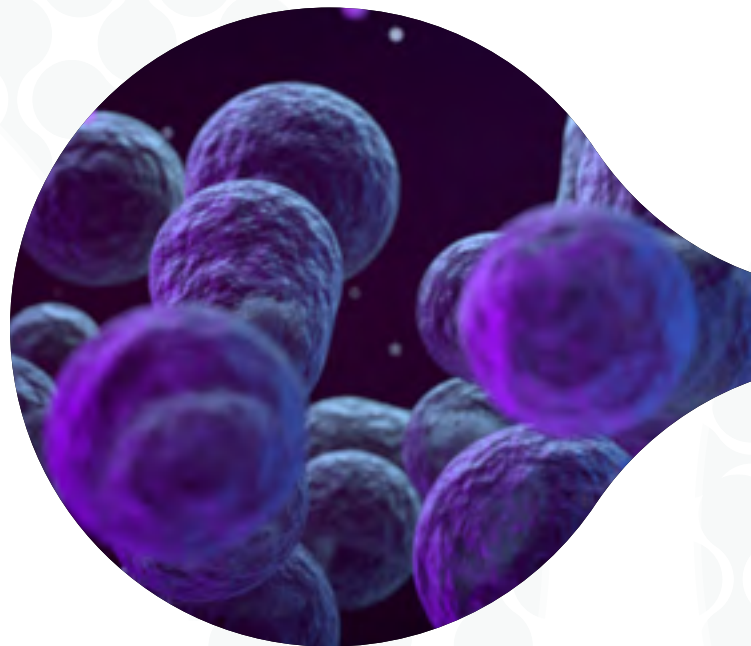
Amostra – Sangue ou saliva.



Prazo – 30 dias úteis.



Resultado – As variantes identificadas são classificadas de acordo com as diretrizes propostas pelo Colégio Americano de Genética Médica - ACMG (Richards, et al 2015) e apenas as variantes classificadas como patogênicas, provavelmente patogênicas ou de Significado Clínico Incerto (VUS) serão reportadas no laudo final. Utilizamos como parâmetro de qualidade para o sequenciamento uma cobertura média de 100x e mínima de 20x.



Conheça as vantagens de realizar Testes Genéticos com a GeneOne.

- Corpo técnico e clínico altamente especializado.
- Amplo portfólio de testes, equipamentos e metodologias de última geração.
- Capilaridade abrangente.
- Assessoria exclusiva para testes genéticos na interpretação e discussão dos resultados, por telefone ou e-mail.
- Laudos completos e de fácil interpretação, redigidos por médicos especialistas.



GENEONE
Medicina de precisão.