

Cáncer de mama

Estudio de los genes BRCA A1 y BRCA2:



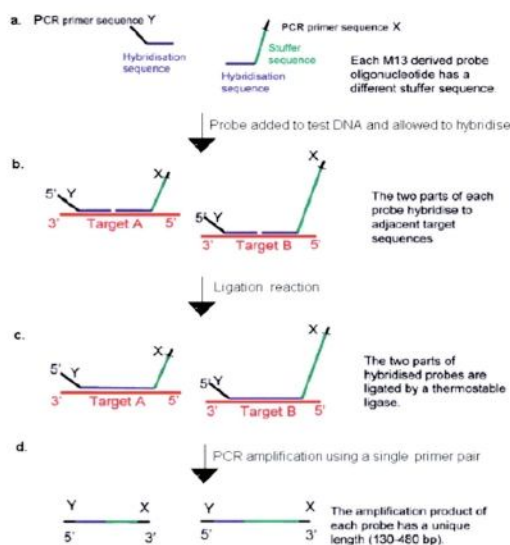
Se considera que entre un 5 y un 10% de los casos de cáncer de mama registrados tienen carácter hereditario.

De entre estos, la mayor parte, entre un 70 y un 80%, tienen que ver con alteraciones en los genes que codifican para proteínas supresoras de tumores que se han denominado Breast Cancer 1 y Breast Cancer 2. BRCA1 y BRCA2 respectivamente.

La importancia del estudio de estos genes viene marcada por la elevada penetración de casos de cáncer de mama en mujeres con antecedentes familiares en los que una de las mutaciones descritas se encuentra presente. Algunos autores llegan a mencionar probabilidades de entre un 60 a un 80% de desarrollar la enfermedad cuando se observa esta condición.

Complejidad del estudio de estos genes:

Normalmente trabajamos secuenciando los genes y buscando mutaciones. Pero en el caso de los genes que nos ocupan esto no basta.



Los genes BRCA se encuentran ubicados en cromosomas somáticos y cuentan con una incidencia muy alta de reordenaciones: Inserciones, duplicaciones y deleciones. Así como también de modificaciones del tipo metilación.

De este modo, puede registrarse una modificación significativa de la proteína codificada por una de las copias del gen no detectable en un análisis de secuenciación normal. (En el que podría amplificarse una copia correcta despreciándose una anomalía propia de la otra).

Por ello, optamos por combinar en nuestro

análisis la secuenciación con la amplificación múltiple de sondas dependiente de ligasa, MLPA, que nos permite estudiar la presencia de reordenaciones y metilaciones. Ofreciendo por tanto un resultado mucho más fiable.

