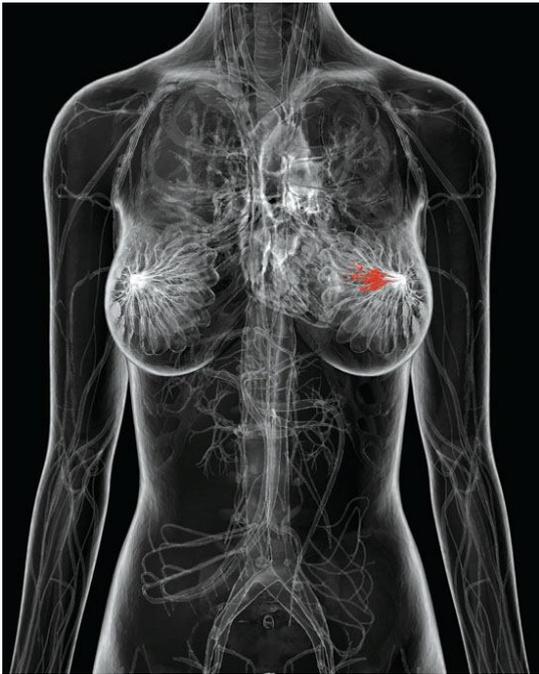


Cáncer de mama.

Estudio de los genes BRCA1 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 y 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 probabilidad de desarrollar la enfermedad.

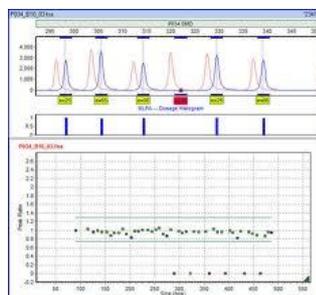
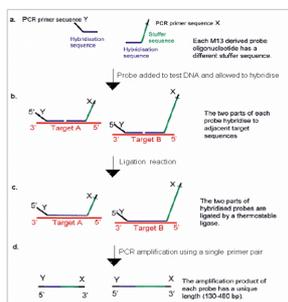
Complejidad del estudio de estos genes:

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, deleciones Así como también de modificaciones del tipo metilaciones.

De este modo, puede registrarse una modificación significativa de la proteína codificada por una de las copias no detectable en un análisis de secuenciación normal.

(En el que podría amplificarse una copia correcta del gen despreciando una alteración significativa en 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 resultado mucho más fiable.