

Analiza unor mutații în genele BRCA1 și BRCA2 într-o serie de cazuri de cancer de sân selectate dintr-un singur spital

T. Burcoș¹, D. Cimponeriu², D.A. Ion³, S. Spandole², P. Apostol², M. Toma², I. Radu², I. Popa¹, S. Stanilescu¹, E. Popa¹

¹Department of Surgery, Coltea Hospital, Bucharest, Romania

²University of Bucharest, Department of Genetics, Bucharest, Romania

³"Carol Davila" University of Medicine and Pharmacy, Bucharest, Romania

Rezumat

Distribuția mutațiilor în genele BRCA variază în mod semnificativ între populații. Spectrul mutațional al genelor BRCA1 și BRCA 2 în cazurile de cancer de sân în populația din România este parțial cunoscut. Scopul acestui studiu a fost de a investiga prezența a nouă mutații BRCA la pacienți cu cancer de sân identificate într-o clinică chirurgicală din București.

Metodă: Pentru acest studiu au fost selectate femei diagnosticate cu cancer de sân la Spitalul Colțea (n = 114) și femei sănătoase (n=150). Șapte mutații în BRCA1 (185delAG, 5382insC, 943ins10, E1250X, 1294del40, E1373X, R1443X) și două în BRCA2 (IVS16-2A4G și 6174delT) au fost testate folosind protocoale PCR. În plus, prezența mutațiilor BRCA1 185delAG, BRCA1 5382insC și BRCA2 6174delT a fost testată cu un sistem de detecție a mutațiilor post-amplificare, bazat pe metoda ELISA.

Rezultate: Două pacienți cu cancer de sân sporadic (2%) și o pacientă cu istoric familial de boală (7,14%) au prezentat mutația BRCA1 5382insC. Nicio altă mutație nu a fost detectată la pacienți sau în lotul control. În lotul control nu au fost identificate mutații.

Concluzii: Rezultatele noastre indică faptul că BRCA1 5382insC este o mutație comună la femeile cu cancer de sân din România (3/114).

Cuvinte cheie: cancer de sân, mutații BRCA, BRCA1 5382insC, teste genetice

Corresponding author: Emil Popa, MD, PhD

Department of Surgery, Coltea Hospital

I.C. Bratianu street, no 1, 3th district, Bucharest, Romania

E-mail: emilpopa@yahoo.com