

Preparo do exame

PAINEL DE 3 MUTAÇÕES CÂNCER DE MAMA EM JUDEUS ASHKENAZI SANGUE TOTAL

OUTROS NOMES

MUTAÇÕES BRCA1 E BRCA2 EM JUDEUS ASQUENAZE

PESQUISA DAS MUTAÇÕES 185DELTA, 5382INSC NO GENE BRCA1

PESQUISA DAS MUTAÇÕES 6174DELTA NO GENE BRCA2

INTERPRETAÇÃO

De 10 a 20% dos casos de câncer de mama são hereditários e apresentam herança autossômica dominante. Em judeus Ashkenazi, cujos ancestrais são originários da Europa Central e Oriental, três mutações (185delAG, 5382insC e 6174delT) são muito prevalentes, estando presentes em cerca de 1 a 2,5% dos indivíduos. A presença de qualquer uma dessas mutações (mesmo em forma heterozigota) determina nas mulheres um risco bem maior de desenvolvimento de câncer de mama ou de ovário em relação a população geral. Nos homens, as mutações respondem por um pequeno aumento nas chances de desenvolver outros tumores, como câncer de próstata e intestino. Como existem várias outras mutações associadas ao câncer familiar de mama, a ausência dessas três mutações não exclui o diagnóstico da Síndrome familiar de câncer de mama/ovário. Caso o indivíduo apresente história familiar compatível, deverá ser realizado o estudo completo dos genes BRCA 1 e 2. Indicações: Geralmente é solicitado em judeus Ashkenazi, cujos ancestrais com história familiar nos quais estas três mutações (185delAG, 5382insC e 6174delT) são muito prevalentes. O critério é do médico assistente. Interpretação clínica: Em judeus Ashkenazi cujos ancestrais são originários da Europa central e oriental, três mutações (185delAG, 5382insC e 6174delT) são muito prevalentes, estando presentes em cerca de 1 a 2,5% dos indivíduos. A presença de qualquer uma dessas mutações (mesmo na forma heterozigota) determina nas mulheres um risco bem maior de desenvolvimento de câncer de mama ou de ovário em relação à população. Nos homens, as mutações respondem por um pequeno aumento nas chances de desenvolver outros tumores, como câncer de próstata e intestino. BRCA1 - 185 delAG: deleção de dois pares de bases na posição 185 do gene BRCA 1: a mutação é dominante. Indivíduos com os genótipos (wt/mut) ou (mut/mut) possuem um alto risco de desenvolver câncer de mama, além da possibilidade de transmitir a mutação para os filhos. BRCA1 - 5382 insC: inserção de uma base na posição 5382 do gene BRCA 1; a mutação é dominante; Indivíduos com os genótipos (wt/mut) ou (mut/mut) possuem um alto risco de desenvolver câncer de mama, além da possibilidade de transmitir a mutação para os filhos. BRCA 2 - 6174 delT: deleção de uma base na posição 6174 do gene BRCA2; a mutação é dominante; Indivíduos com os genótipos (wt/mut) ou (mut/mut) possuem um alto risco de desenvolver câncer de mama, além da possibilidade de transmitir a mutação para os filhos. Como existem várias outras mutações associadas ao câncer familiar de mama, a ausência dessas mutações não exclui o diagnóstico da síndrome familiar de câncer de mama/ovário. Caso o indivíduo apresente história familiar compatível, deverá ser realizado estudo completo do gene BRCA1 e BRCA2 .

INSTRUÇÃO DE COLETA

Material: Sangue.

Jejum de 4:00 horas.

Exame indicado apenas para paciente com descendência Judaica.

O cliente não deve ingerir bebida alcoólica nas 24 horas que antecedem o exame.

Anotar medicamentos dos últimos 7 dias.

HORÁRIO DE COLETA

Segunda a Sexta: das 6:00 às 11:00 horas.

Sábado: das 6:00 às 10:00 horas.

IMPORTANTE

Apresentar pedido médico, Carteira de identidade, RG ou CPF ou CNH.

Menor de 18 anos deverá estar acompanhado do responsável legal, com documento de identificação de ambos.

Confira o folder de atendimento ao paciente do Centro Médico [clikando aqui](#).

Em casos de dúvidas entre em contato por um de nossos canais de atendimento.

Unidade Matriz: Av. Juscelino Kubitschek de Oliveira, 768
Vergueiro | Sorocaba-SP | CEP 18035-060

Unidade Empresarial: Rua Nicolau Pereira Campos Vergueiro, 103
Vergueiro | Sorocaba-SP | CEP 18035-300

Unidade 2: Rua Padre Manoel da Nóbrega, 267
Vergueiro | Sorocaba-SP | CEP 18035-360

Unidade Medicina Nuclear: Rua Senador Vergueiro, 34
Vergueiro | Sorocaba-SP | CEP 18030-108