**BRCA1/2遗传检测报告**

**委 托 人**：

**送检医院**：

**报告日期**： **{{mBrcaDate}}**

# 受检者信息

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
| 受检者姓名： {{PatientName}} | 年龄：{{PatientAge}} | 性别： {{PatientSex}} |
| 家族病史： | | |
| 个人病史： | | |

# 送样信息

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
| 样本住院号： | 送检样本： | 样本编号： |
| 送检医院： | **送检科室：** | **送检医师：** |
| 联系电话： | **采集日期：** |  |

# 检测项目

|  |  |
| --- | --- |
| 检测项目名称 | 靶标及检测内容 |
| 遗传性乳腺癌基因检测 | BRCA1, BRCA2 |

# BRCA1/BRCA2检测结果

|  |  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- | --- |
| 基因 | 突变名称 | 受检者基因型 | dbSNP | 临床意义 |
| - | - | - | - | - |

# 结果说明及遗传风险评估

本次检测，在受检者中未检出BRCA1/BRCA2基因的任何致病或疑似致病突变。

根据BRCA1/BRCA2遗传突变结果评估，受检者**乳腺癌的遗传风险较低，卵巢癌的患病风险也较低。**

BRCA1/BRCA2胚系突变是奥拉帕尼的biomarker, 受检者**不适用奥拉帕尼**。

据报道，在上皮性卵巢癌中，使用铂类药物治疗时，BRCA突变患者相对于野生型有更高的疾病缓解率和更长的无化疗缓解期。在乳腺癌患者中，BRCA1突变的患者，使用多烯紫杉醇或氟脲嘧啶治疗时疗效较差，使用铂类治疗时疗效较好。

注：\*本检测仅对送检标本负责，检测结果不代表最终诊断结果，仅供临床参考。

\*所测相关基因仅限于实验室检测内容，超出上述内容的基因无法检出。

\*变异命名规则参考HGVS (<http://www.hgvs.org/>)。

\*变异解读参考美国医学遗传学和基因组学学院（American College of Medical Genetics and Genomics，ACMG）发布的相关指南。

\*变异位点的参考基因组为hg19。

**检验者 陆凤珊 核对者 王燕燕**

**检测日期 {{ mBrcaDate }} 报告日期** **{{mBrcaDate}}**

# 免责申明

此分析报告主要提供送检样品中相关基因情况，所得结论来自于目前世界上最前沿的科学进展，本公司承诺尽力实现检测结果与分析结论的精准性，但报告中出现的任何结论不涉及与任何药物治疗效果的必然联系，因此本报告不承诺治疗的有效或无效性，医生根据此份报告选择治疗方式进而产生的一切不良反应或影响，本公司不予赔偿，并不承诺其他第三方机构的赔偿。

分析报告提及的治疗建议不会对所有患者均适用，患者的病史、家族史、体检报告、其他医学检测信息等都有可能对最佳治疗决策与治疗效果产生影响，任何治疗方案的选取都应由医生综合报告与患者的其他信息后决定。分析报告不能替代医嘱或正式治疗方案使用。

本公司对以上检测结果与分析内容保留最终解释权。

# 附录

**检测内容**

**检测项目**：BRCA1/2遗传检测

**检测原理**：多重PCR+NGS

**项目简介**：

该检测项目是从待检测样品中提取DNA，多重PCR扩增BRCA1和BRCA2的外显子区，采用高通量测序检测目标区域的突变情况。

乳腺癌是全球最常见的恶性肿瘤，是导致女性死亡的第一大癌症。该病多发于女性，但男性中也有发生。临床上多为散发，约5%~10%的表现为家族聚集，具有遗传性。遗传性乳腺癌的发病年龄常早于散发性乳腺癌，且常累及两侧乳房。BRCA1/BRCA2基因编码的蛋白在肿瘤抑制中起作用，BRCA1基因位于17号染色体，在DNA修复和细胞周期节点控制中发挥作用，BRCA2 基因位于13号染色体，在修复双链DNA断裂中发挥作用。BRCA1/BRCA2基因突变诱发乳腺癌的概率高达41%~90%，且以常染色体显性方式遗传。此外，BRCA1/BRCA2基因突变还会增大卵巢癌、前列腺癌等癌种的患病风险。

**检测方法与局限性**

本方法以受检者血液、唾液或其他组织来源的基因组 DNA 为材料，通过多重PCR+NGS测序的方法检测BRAC1/BRCA2基因编码区域的突变情况。本方法适用于点突变及短片段缺失插入突变（indel），不适用于杂合性基因大片段拷贝数变异、动态突变及复杂重组等特殊类型突变的检测，也不适用于检测基因组结构变异（例如大片段缺失、复制与倒位重排）、大片段杂合插入突变及位于基因调节区及内含子区等非外显子区域的突变。

**附表1：检测区域内意义未明的突变位点列表**

|  |  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- | --- |
| 基因 | 突变名称 | 受检者基因型 | dbSNP | 临床意义 |
| BRCA2 | NM\_000059  c.5839C>T(p.P1947S) | CT | rs80358812 | 意义未明 |
| BRCA2 | NM\_000059  c.7521A>G(p.P2507P) | AG | . | 意义未明 |

此次检测，在受检者中发现BRCA2基因的{{mBrca2Unknown}}个意义未明突变。

**附表2：检测区域内良性及疑似良性突变位点列表**

|  |  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- | --- |
| 基因 | 突变名称 | 受检者基因型 | dbSNP | 临床意义 |
| BRCA1 | NM\_007294  c.4894G>A(p.V1632M) | CT | . | 良性 |
| BRCA2 | NM\_000059  c.3396A>G(p.K1132K) | GG | rs1801406 | 良性 |
| BRCA2 | NM\_000059c.4563A>G(p.L1521L) | GG | rs206075 | 良性 |
| BRCA2 | NM\_000059  c.6513G>C(p.V2171V) | CC | rs206076 | 良性 |
| BRCA2 | NM\_000059  c.6738A>G(p.P2246P) | AG | . | 良性 |
| BRCA2 | NM\_000059  c.7242A>G(p.S2414S) | GG | rs1799955 | 良性 |
| BRCA2 | NM\_000059  c.7397T>C(p.V2466A) | CC | rs169547 | 良性 |

{{#mBrcaTable}}

此次检测，在受检者中发现BRCA1基因的{{mBrca1BenignCount}}个良性突变，{{mBrca2BenignCount}}基因的6个良性突变。

**参考文献**

[1] Anglian Breast Cancer Study Group. Prevalence and penetrance of BRCA1 and BRCA2 mutations in a population-based series of breast cancer cases. Br J Cancer 2000;83:1301-1308.

[2] Foulkes WD. Inherited susceptibility to common cancers. N Engl J Med 2008; 359:2143-2153.

[3] Mohammad H, Forouzanfar KJF, Allyne M, et al. Breast and cervical cancer in 187 countries between 1980 and 2010: a systematic analysis. The Lancet 2011;6736:61351-61352.

[4] NCCN Clinical Practice Guidelines in Oncology (NCCN Guidelines®) Genetic/Familial High-Risk Assessment: Breast and Ovarian. version 2.2017 — December 7, 2016.

[5] Pharoah PD, Antoniou A, Bobrow M, et al. Polygenic susceptibility to breast cancer and implications for prevention. Nat Genet 2002;31:33-36.

[6] Xavier Gabaldó Barrios,Mª Desamparados Sarabia Meseguer,Miguel Marín Vera,et al. Molecular

characterization and clinical interpretation of BRCA1/ BRCA2 variants in families from Murcia (south-eastern Spain) with hereditary breast and ovarian cancer: clinical–pathological features in BRCA carriers and non-carriers. Familial Cancer 2017; DOI 10.1007/s10689-017-9985-x.

[7] ClinVar at NCBI (https://www.ncbi.nlm.nih.gov/clinvar).

[8] Human Gene Mutation Database (HGMD, http://www.hgmd.cf.ac.uk/ac/index.php/).

[9] Leiden Open Variation Database (LOVD, <http://BRCA.iarc.fr/LOVD/>)

[10] The Breast Cancer Information Core (BIC, <http://www.research.nhgri.nih.gov/bic/>).

[11] Universal Mutation Database (UMD, http://www.umd.be/BRCA1/ and http://www.umd.be/BRCA2/)

[12] David S.P. Tan et al. “BRCAness” Syndrome in Ovarian Cancer: A Case-Control Study Describing the Clinical Features and Outcome of Patients With Epithelial Ovarian Cancer Associated With BRCA1 and BRCA2 Mutations. Journal of clinical oncology.2008.

[13] Tomasz Byrski et al. Pathologic Complete Response Rates in Young Women With BRCA1-Positive Breast Cancers After Neoadjuvant Chemotherapy. Journal of clinical oncology. 2010.