

# **Poszukiwanie nowych mutacji w genie *ABRA1* predysponujących do rozwoju raka piersi u pacjentek *BRCA1* – ujemnych. Badania wstępne.**

Januchowska D.<sup>1,2</sup>, Krzywińska O.<sup>1,2</sup>, Bąk A.<sup>1</sup>, Junkiert-Czarnecka A.<sup>1</sup>, Haus O.<sup>1</sup>

<sup>1</sup>Katedra i Zakład Genetyki Klinicznej Collegium Medicum w Bydgoszczy, UMK w Toruniu

<sup>2</sup>Studenckie Koło Naukowe „Helisa” przy Katedrze i Zakładzie Genetyki Klinicznej Collegium Medicum w Bydgoszczy, UMK w Toruniu

## **WSTĘP**

Rak piersi należy do najczęstszych nowotworów wśród kobiet. W wielu rodzinach obciążonych rakiem piersi analiza rodowodowo-kliniczna wskazuje na dziedziczny charakter nowotworu, jednak w wielu przypadkach wyniki badania obecności trzech najczęstszych mutacji genu *BRCA1* (c.300T>G, c.4153delA, c.5382insC) nie przynoszą odpowiedzi na pytanie o podłoże genetyczne nowotworu. Jednym z genów, którego mutacje mogą leżeć u podłoża dziedzicznego raka piersi, jest gen *ABRA1* kodujący białko ABRAXAS, które w kompleksie z białkiem BRCA1 bierze udział w odpowiedzi na uszkodzenia DNA.

## **MATERIAŁ I METODY**

Grupę badaną stanowiło 100 kobiet z dziedzicznym rakiem piersi. W pierwszym etapie przeprowadzono badanie w kierunku obecności jednej z trzech najczęstszych mutacji w genie *BRCA1* (c.300T>G, c.4153delA, c.5382insC), a następnie u pacjentek, u których nie stwierdzono żadnej z tych mutacji (96 spośród wszystkich przebadanych), przeanalizowano za pomocą metody sekwencjonowania wybrane fragmenty kodujące genu *ABRA1*.

## **WYNIKI I ICH OMÓWIENIE**

W wyniku przeprowadzonej analizy zidentyfikowano zmianę c.1042G>A (p.A348T) prowadzącą do zamiany alaniny na treoninę u 31 pacjentek. Wiek zachorowania pacjentek ze zmianą i bez nie różnił się (mediana wieku nosicielek i nie-nosicielek wyniosła 40 lat), stąd można wywnioskować, że zmiana ta nie ma wpływu na wcześniejsze lub późniejsze wystąpienie raka. Uzyskane w badaniu dane sugerują konieczność dalszych badań nad genem *ABRA1*.