

Metode

Metode yang digunakan untuk menemukan adanya mutasi gen BRCA 1 dan BRCA 2 adalah *Next Generation Sequencing* (NGS). Teknologi NGS yang ada saat ini dapat mendeteksi *single nucleotide variants* (SNV) atau insersi/delesi (indel) kecil. Mutasi yang dideteksi meliputi: varian genetik (termasuk *non-sense*, *frameshift*, *splice site*, *mis-sense*, dan delesi), duplikasi, dan *rearrangements* dalam *coding region* gen BRCA 1 dan BRCA 2 .

Jaminan Kualitas



NGS QC pass criteria:
>90% gene coverage
>500x depth for somatic variants
>80–100x depth for germline variants

Untuk menjamin akurasi pemeriksaan BRCA 1 dan BRCA 2 yaitu dengan mengikuti *proficiency testing* dan telah dilakukan pengujian dengan menggunakan 2 sampel *reference standard* (HorizonDx) @13 varian BRCA 1 dan BRCA 2 saat evaluasi.

Keamanan Data

Pengelolaan keamanan data di Prodia telah terakreditasi ISO 270001

Mengapa Harus Periksa BRCA 1 dan BRCA 2 Somatic di Prodia?



Mudah dijangkau
di seluruh Indonesia



Pemeriksaan dikerjakan
di Prodia



Dapat berkonsultasi
dengan konselor genetik
tanpa tambahan biaya



Sensitivitas 95% dan
spesifisitas 100%



Metode ini memiliki *limit of detection (LOD)* sebesar 5% pada varian SNV dan insersi delesi berukuran kecil (*small indel*)



Pelaporan mutasi
berdasarkan 3 panduan
yaitu ASCO, AMP, dan CAP

Contoh Hasil

BRCA 1/2 SOMATIC

Patient Information

Patient Name : Jane Doe
Age : 62 Years 9 Months
Gender : Female

Physician

Name : dr. Joanne, Sp.PA
Hospital : Prodia Hospital

Specimen Information

Patient ID : 0001210701234
Ref. Number : E2104080001
Lab Number : 2104080001
Prodia Kramat

Specimen Type : Breast Tissue
Collection Date : 08-04-2021
Report Date : 17-11-2021

Referral Reason(s)

Diagnosed with breast cancer

Results Summary

Pathogenic variant detected in BRCA1 gene

Variant Summary

Variant Identified	Type	Genotype	dbSNP ID	Assessment*
BRCA1 NM_007294.4 c.1175_1214del p.L392fs*5 Exon 10	Deletion	Heterozygous	rs80359874	Pathogenic

*Assessment of variants is based on ACMG/AMP recommendations (PMID: 25741868)

Variant Detail

Variant	Variant Allele Fraction	Approved Drug Against Variant	Drug Response	Variant Classification**
BRCA1 NM_007294.4 c.1175_1214del g.43094317_43094356del p.L392fs*5 Exon 10	27% (of 198 reads)	Bevacizumab/Olaparib Niraparib Rucaparib Olaparib	Sensitive Sensitive Sensitive Sensitive	Tier 1A Variant of Strong Clinical Significance

Lab No. : R2104080001
Name : Jane Doe

PERSYARATAN SAMPEL



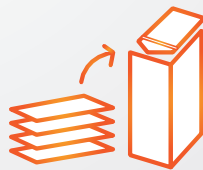
4 FFPE slide from breast or ovarian tissue (1 slide 4 μ M, 3 slides 10 μ M) or 6 slides (1 slide 4 μ M, 5 slides 5 μ M)



Provide 1 matching H&E stained with tumor region



Tumor cellularity $\geq$ 50%



Place all the slides in the slides holders

Frekuensi kerja:

2 minggu sekali
(minggu II dan IV)

Estimasi WSHP:

Tanpa konfirmasi: 10 hari
Dengan konfirmasi: 4 minggu
(1 bulan)

Apabila hasil ditemukan *likely pathogenic* dan atau *pathogenic* maka sampel akan dikonfirmasi dengan dikerjakan menggunakan metode Sanger Sequencing dan hasil akan dikeluarkan 1 bulan dari janji hasil pertama. Pengerjaan dengan Sanger Sequencing ini merupakan hal wajib dilakukan menurut ACMG dan CAP. Konfirmasi Sanger Sequencing jika ditemukan varian *pathogenic*.

Referensi

1. Kwong A, Cheuk IW, Shin VY, et al. Somatic mutation profiling in BRCA-negative breast and ovarian cancer patients by multigene panel sequencing. *Am J Cancer Res*. 2020;10(9):2919-2932.
2. NCCN.Ovarian Cancer, Version 3.2022
3. D'Argenio V, et al. The molecular analysis of BRCA 1 and BRCA 2: Next-generation sequencing supersedes conventional approaches. *Clin Chim Acta*. 2015 Jun 15;446:221-5.

Untuk informasi lebih lanjut :



Prodia for Doctor
Download on App Store or Google Play

Prodia.co.id ☎ 1500 830

Seri Informasi
Khusus untuk Dokter

Prodia

Pemeriksaan Mutasi BRCA 1 dan BRCA 2 Somatic



Pemeriksaan yang dilakukan untuk mengetahui mutasi gen BRCA 1 dan BRCA 2 menggunakan *PARP inhibitor*. Pemeriksaan ini dilakukan pada pasien kanker payudara dan/atau ovarium untuk menentukan jenis obat dan terapi yang dibutuhkan.