

1. Testa nosaukums

BRAF MUTĀCIJU NOTEIKŠANA

2. Angļu val. - *BRAF mutations detection*

3. Īss raksturojums

BRAF ir gēns, kas kodē proteīnu (olbaltumvielu) B-Raf. Tas regulē šūnu dalīšanos un izdzīvošanas mehānismus. Ja šī gēna 600 kodonā rodas mutācija, kas izraisa aminoskābes nomainītu, rodas patstāvīgs aktīvs *BRAF* proteīns. Tas var izraisīt šūnu proliferāciju bez augšanas faktoru klātbūtnes (normālos apstākļos bez mutācijas augšanas faktori ir nepieciešami, lai notiktu proliferācija).

BRAF mutācijas sastopamas līdz pat 60 % saslimšanas ar melanomu gadījumos.

Tests ļauj noteikt *BRAF* V600E, V600K, V600D, V600R, V600M un V600 G mutācijas, kas sastopamas aptuveni 99 % visu *BRAF* 600 kodonā sastopamo mutāciju gadījumu. Šīs mutācijas noteikšana ir nepieciešama pirms lieto medikamentus, kuri indicēti *BRAF* V600X mutācijas ļaundabīgas (mutācija *BRAF* gēna 600. kodonā) melanomas ārstēšanai, jo šāda veida medikamentus nedrīkst lietot pacienti ar *wild-type* *BRAF* (jeb bez mutācijām *BRAF* gēnā) ļaundabīgo melanomu.

4. Metode

Reālā laika polimerāzes ķēdes reakcija (RL-PĶR).

5. Stobriņa marķējums, uzglabāšanas laiks, izmeklējamais materiāls

- Izmeklējamais materiāls: parafīna blokos fiksēti audzēja audi (FFPE)
- Materiāla uzglabāšanas laiks:
 - istabas temperatūrā (15-25 °C) - bez ierobežojuma;
 - ledusskapī (2-8 °C) - bez ierobežojuma.

6. Referentās vērtības

BRAF mutācijas nav atrastas