

Mgr inż. Klaudia Władysława Stempa

**Temat: „Ocena związku mutacji powtarzalnych w genie *BARD1* z predyspozycją do raka prostaty w populacji polskiej”.**

## **STRESZCZENIE**

Obecne panele genów służące do testowania dziedzicznej predyspozycji do nowotworów są kompleksowe i obejmują wiele genów. *BARD1* jest jednym z genów powszechnie badanym w panelach służących do analizy wielonarządowej predyspozycji do raków. Mutacje w genie *BARD1* zwiększają ryzyko raka piersi jednak dotychczas nie badano, czy predysponują do raka prostaty.

Aby ustalić, czy mutacje *BARD1* predysponują również do raka prostaty, przebadano 390 Polaków z dziedzicznym rakiem prostaty. Za pomocą sekwencjonowania nie zidentyfikowano żadnych mutacji skracających *BARD1*. Analizowano również 5715 mężczyzn z nieselekcjonowanym rakiem prostaty i 10252 kontroli na obecność trzech powtarzalnych wariantów genu *BARD1*, w tym c.1690C>T (p.Q564X), c.1972C>T (p.R658C), c.1977A>G (p.R659R). Żaden z tych wariantów nie wiązał się ze zwiększonym ryzykiem raka prostaty (wartości OR pomiędzy 0,84 a 1,15 oraz wartości p od 0,57 do 0,93), jak również nie wpływał na charakterystykę kliniczną oraz na przeżycie pacjentów z rakiem stercza.

Wyniki te sugerują, że mężczyźni z mutacją genu *BARD1* nie są w grupie podwyższonego ryzyka raka prostaty. Nieuzasadnione jest informowanie mężczyzn o zwiększonym ryzyku raka stercza w przypadku identyfikacji mutacji genu *BARD1*. Jednakże krewna mężczyzny z taką mutacją może skorzystać z tej informacji i zostać przebadana na obecność stwierdzonej mutacji, gdyż *BARD1* jest genem podatności do raka piersi.