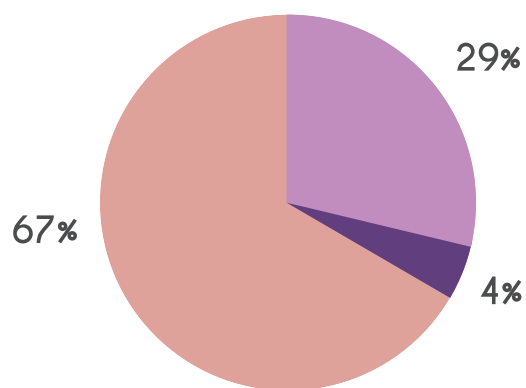


Incidenza in Italia

Il tumore della mammella è la neoplasia più frequente nella donna e in Italia circa 13 donne su 100 sviluppano un tumore mammario. Il tumore alle ovaie è al nono posto fra le forme tumorali più diffuse in Italia e costituisce il 4% circa di tutte le diagnosi di tumore. I tumori della mammella e dell'ovaio sono malattie causate dalla combinazione ed interazione di diversi e numerosi fattori di rischio. La familiarità rappresenta uno dei fattori di rischio noti. Nell'ambito di una forte familiarità, in presenza di una mutazione genetica predisponente si parla di "rischio ereditario". Circa un 20% di tutte le neoplasie mammarie sono dovute alla sola familiarità, mentre un 5-10% dipende da una predisposizione ereditaria.



TUMORE ALLA MAMMELLA

TUMORE ALLE OVAIE

ALTRE FORME DI TUMORE

ORARI DEL CENTRO AMES

Tutti i giorni

Lunedì - Venerdì

dalle 07:30 alle 13:00

dalle 15:00 alle 19:00

Sabato

dalle 07:30 alle 12:30

dalle 14:00 alle 18:00

Domenica

dalle 8:00 alle 12:00



TEST GENETICO DI PREDISPOSIZIONE AL TUMORE DELLA MAMMELLA E DELL'OVAIO



 Laboratorio centrale Napoli
Via Padre Carmine Fico, 24
80013 - Casalnuovo di Napoli (NA)

 Tel. e Fax: 081 5224316 pbx

 genetica@centroames.it
marketing@centroames.it

 www.centroames.it
www.veraprenataltest.it



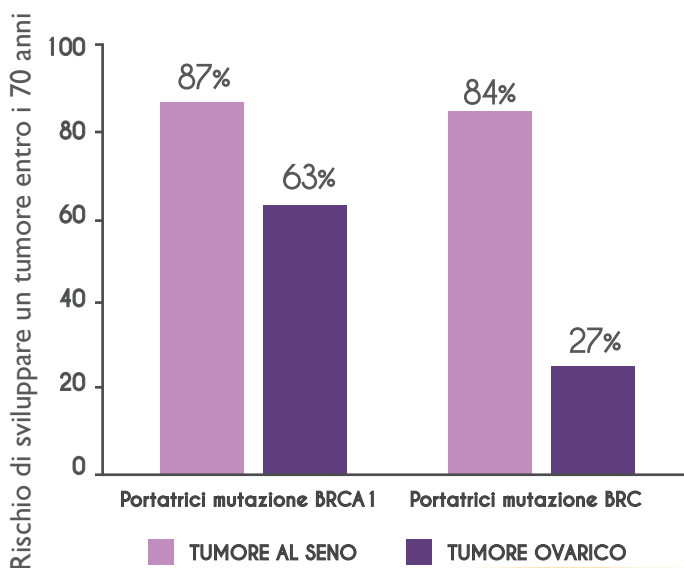
AMES
Group

GENETICA MEDICA MICROBIOLOGIA PATOLOGIA CLINICA

Che cos'è il test genetico BRCA1 - BRCA2

Il test genetico BRCA 1 e BRCA 2 (Breast Cancer 1 e 2) è un test in grado di identificare alterazioni ereditarie nei geni BRCA 1 e BRCA 2. La presenza di mutazioni di questi geni determina la perdita della loro normale funzione di controllo sulla crescita e sulla proliferazione cellulare. Per questo motivo quando una persona eredita una mutazione a carico dei geni BRCA 1 e/o BRCA 2, possiede un aumentato rischio di sviluppare, nell'arco della sua vita, un tumore della mammella e/o ovaio.

Inoltre, le neoplasie insorte in pazienti portatori di una mutazione nei geni BRCA, presentano un comportamento clinico differente da quelle insorte in pazienti senza mutazione, sia in termini di evoluzione di malattia che di risposta alle terapie effettuate.



Come si effettua il test

- Il test può essere eseguito sia su sangue periferico sia su tessuto tumorale incluso in paraffina
- Viene analizzata l'intera sequenza codificante e le giunzioni esone/introne dei geni BRCA1 e BRCA2 mediante la nuova tecnologia di sequenziamento massivo parallelo (NGS)
- Il test consente di individuare piccole variazioni della sequenza del DNA (singoli cambiamenti nucleotidici, delezioni/inserzioni di poche paia di basi).
- L'identificazione di un'alterazione patogenetica viene sempre confermata con una seconda metodica (sequenziamento di tipo Sanger).
- Mediante l'analisi MLPA (Multiplex Ligation Probe dependent Amplification) è possibile identificare la presenza di grandi delezioni e duplicazioni nei geni BRCA 1 e BRCA 2.

A chi è rivolto il test

Il test è rivolto a **tutti** ma in particolare a pazienti con:

- neoplasia della mammella con diagnosi <35 anni
- neoplasia della mammella triplo-negativa (ER neg, PgRneg, cerb-B2 neg) <50 anni
- neoplasia della mammella maschile a qualsiasi età
- neoplasia della mammella e dell'ovaio a qualsiasi età
- neoplasia sierosa pelvica di alto grado a qualsiasi età
- almeno due parenti di primo grado affette da neoplasie della mammella < 50 anni, da neoplasia bilaterale della mammella o da neoplasia ovarica

Indicazioni al test

L'esame ha dimostrato, in studi di validazione preclinica, una sensibilità >99,9% nel rilevare le mutazioni nei geni investigati, con percentuali di falsi positivi <0.01%. Sebbene l'errore del test sia basso, tuttavia non è escludibile.

Utilità del test

Per il paziente:

- diagnosi di ereditarietà
- stima del rischio
- modifica del trattamento

Per i familiari:

- identificazione dei portatori al fine di programmare idonei percorsi di sorveglianza
- chirurgia profilattica

Tempi di refertazione
20 giorni lavorativi

