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 della mammella.

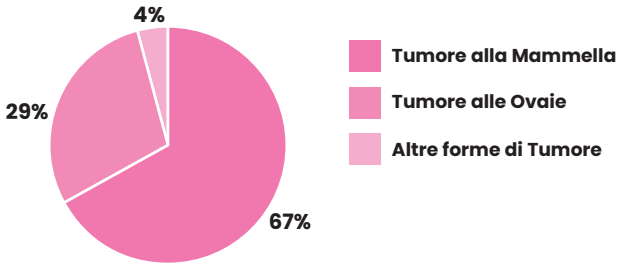
Il tumore alle ovaie è al nono posto fra le forme tumorali più diffuse in Italia e costituisce il 4% circa di tutte le diagnosi di tumore.

I tumori della mammella e dell'ovaio sono malattie causate dalla combinazione e interazione di diversi fattori di rischio.

La familiarità rappresenta uno dei fattori di rischio noti.

In presenza di una forte familiarità, in presenza di una mutazione genetica predisponente si parla di "rischio ereditario".

Circa il 20% di tutte le neoplasie mammarie sono dovute alla sola familiarità, mentre un 5-10% dipende da una predisposizione ereditaria.



Ames Group
Genetica medica
Anatomia patologica
Microbiologia
Patologia clinica

SEDE LEGALE E OPERATIVA **MILANO**
Via Mazzini n° 3/A Cernusco sul Naviglio,
20063 **Milano (MI)**

Orari:
Lunedì - Venerdì: 08:00 - 18:00
Sabato: 08:30 - 13:30

SEDE OPERATIVA **CASALNUOVO**
Via Padre Carmine Fico, n° 24,
80013 **Casalnuovo di Napoli (NA)**

Orari:
Lunedì - Venerdì: 07:00 - 19:00
Sabato: 07:00 - 18:00
Domenica: 08:00 - 12:00

SEDE OPERATIVA **AVELLINO**
Via Brigata n° 30,
83100 **Avellino (AV)**

Orari prelievi:
Lunedì - Venerdì: 07:30 - 11:30
Sabato: 07:30 - 11:00

Orari segreteria:
Lunedì - Venerdì: 07:30 - 12:30 / 16:00 - 18:30
Sabato: 07:30 - 11:00

SEDE OPERATIVA **FIRENZE**
Via Luca Landucci n° 1 Rosso, 50100 **Firenze (FI)**

Orari:
Lunedì - Venerdì: 07:00 - 18:00
Sabato: 07:00 - 12:00

SEDE LOGISTICA **TORINO**
Via Torino n° 57 Settimo Torinese,
10036 **Torino (TO)**

www.centroames.it

informazioni@centroames.it

BRCA 1 e 2

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

CHE COS'È IL TEST GENETICO

BRCA1 - BRCA2

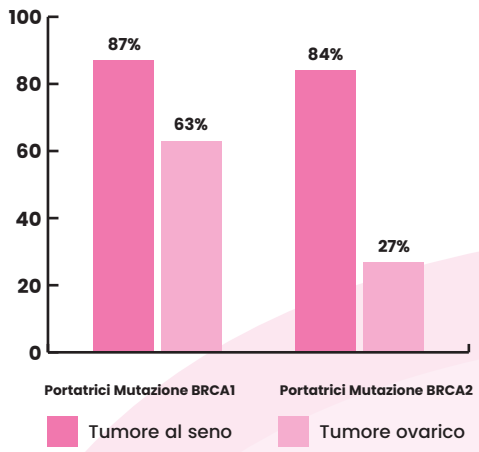
Il test genetico BRCA1 e BRCA2 (Breast Cancer 1 e 2) è un test in grado di identificare alterazioni ereditarie nei geni BRCA1 e BRCA2.

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 BRCA1 e/o BRCA2, 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 diverso da quelle insorte in pazienti senza mutazione, sia in termini di evoluzione di malattia che di risposta alle terapie effettuate.

Rischio di sviluppare un tumore entro i 70 anni



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 BRCA1 e BRCA2.

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, PgR neg, HER2 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 dei test sia basso, non è tuttavia 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