



Test genetico

BRCA1 & BRCA2



Il test identifica la predisposizione a sviluppare
il tumore alla mammella e il tumore ovarico

**MICRO
GENOMICS®**
ADVANCED GENOMIC SOLUTIONS

I geni BRCA1 e BRCA2

Il tumore della mammella è la neoplasia più frequente nella donna e in Italia circa 8 donne su 100 sviluppano un tumore mammario.

Si stima che circa il 7-8% dei soggetti con tumore della mammella abbiano una predisposizione genetica ereditaria. Al tumore ereditario della mammella sono associate mutazioni dei geni BRCA1 e BRCA2: a questi geni è inoltre associato un aumentato rischio di sviluppare il tumore dell'ovaio ed altri tipi di cancro.

I portatori di mutazioni di BRCA1/BRCA2 non necessariamente sviluppano una neoplasia ma hanno un rischio aumentato rispetto a persone che non hanno mutazioni; inoltre hanno una probabilità del 50% di trasmettere le mutazioni alla progenie.

Il test del laboratorio Microgenomics

L'analisi genetica offerta da Microgenomics si basa sulla nuova tecnologia NGS - *Next generation Sequencing*, attraverso la quale è possibile effettuare un'analisi completa ed approfondita dei geni BRCA1 e BRCA2.

Il test non richiede ulteriori analisi a completamento, poiché permette di individuare sia piccole variazioni della sequenza del DNA che riarrangiamenti genici più ampi; questo permette di ridurre sia i costi dell'analisi che i tempi di refertazione. Invece generalmente l'analisi dei geni BRCA si effettua attraverso due distinti test, analisi di sequenziamento e test MLPA. Il test dei geni BRCA1 e BRCA2 offerto da Microgenomics è estremamente accurato: la sensibilità e la specificità sono superiori al 99%.

Per eseguire il test è necessario un semplice prelievo di sangue venoso. L'analisi e la refertazione dei risultati vengono effettuate in conformità alle raccomandazioni della Società Italiana di Genetica Umana (SIGU).

Specifiche tecniche

Il test analizza tutte le porzioni codificanti dei geni BRCA 1 e 2 e le giunzioni introne/esone. Nello specifico è in grado di evidenziare sia le mutazioni di sequenza sia le delezioni e le duplicazioni di uno o più esoni dei geni BRCA.

SENSIBILITÀ: >99% [95% CI ≥ 99.02%]

SPECIFICITÀ: >99% [95% CI ≥ 99.99%].

Perché si esegue?

L'analisi dei geni BRCA1 e BRCA2 è particolarmente indicata in donne con storia familiare per tumore mammario o tumore ovarico, in donne con insorgenza di carcinoma mammario in età giovanile, in donne con carcinoma mammario bilaterale, e in alcuni istotipi tumorali (es. triplo negativo, multicentrico).

Il riscontro di una mutazione in BRCA1 o BRCA2 è importante per poter attuare linee di prevenzione e misure di sorveglianza efficaci, con riduzione del rischio grazie a trattamenti sia medici che chirurgici.

L'identificazione di alterazioni di questi geni in soggetti in età giovanile porta a un abbattimento della mortalità e anche della morbidità. Infatti, tali soggetti non rientrano normalmente negli screening di popolazione e, se portatori di mutazioni, hanno un alto rischio di sviluppare il carcinoma mammario o ovarico. Attraverso programmi di sorveglianza è possibile ridurre notevolmente la mortalità associata a queste condizioni mentre è possibile ridurre la morbidità attraverso misure di chirurgia profilattica.



NON TUTTI SANNO CHE...
“ Nei soggetti di sesso maschile le mutazioni del gene BRCA2, e solo in rari casi di BRCA1, si associano ad un aumentato rischio di neoplasie della mammella (10% circa) e della prostata. ”

Possibili risultati del test

PRESENZA DI MUTAZIONI PATOGENETICHE

Il test ha evidenziato mutazioni dei geni BRCA1/BRCA2 che conferiscono un alto rischio di sviluppare il cancro al seno, dell'ovaio o altri tumori. Non tutti i soggetti con mutazioni patogene di BRCA1/2 sviluppano un tumore, ma hanno un rischio aumentato rispetto alla popolazione generale.



IDENTIFICAZIONE DI MUTAZIONI DI INCERTO SIGNIFICATO CLINICO

Talvolta può accadere che il test evidenzi mutazioni il cui significato clinico è incerto o sconosciuto, cioè per quali non è possibile stabilire se siano varianti benigne del gene oppure varianti che conferiscono un maggior rischio di sviluppare il tumore.



ASSENZA DI MUTAZIONI PATOGENETICHE

Il test non ha identificato mutazioni nei geni BRCA1/2 che conferiscono un rischio aumentato di sviluppare il carcinoma mammario o altri tipi di tumore. Questi soggetti hanno comunque una probabilità di sviluppare il tumore pari a quella della popolazione generale. Inoltre, un esito negativo non esclude la presenza di altri fattori di rischio per il carcinoma mammario e ovarico non identificabili col test BRCA1/2.





IL LABORATORIO MICROGENOMICS

Microgenomics è un centro diagnostico ad elevata specializzazione che offre servizi di indagini genetiche.

Il laboratorio ha come obiettivo principale offrire servizi diagnostici di qualità migliorando le metodologie già in uso, implementando nuove e sempre più innovative tecnologie, nonché monitorando i risultati in funzione di specifiche patologie.

Microgenomics è accreditato al Servizio Sanitario della Regione Lombardia e certificato ISO 9001:2008 e SIGUCERT - Società Italiana di Genetica Umana.



Via Fratelli Cuzio, 42
C/O Polo Tecnologico di Pavia
27100 Pavia (PV) - Italy

Tel. 0382 1753184
Fax 0382 1753185
info@microgenomics.it

www.testgeneticobrca.com

www.microgenomics.it