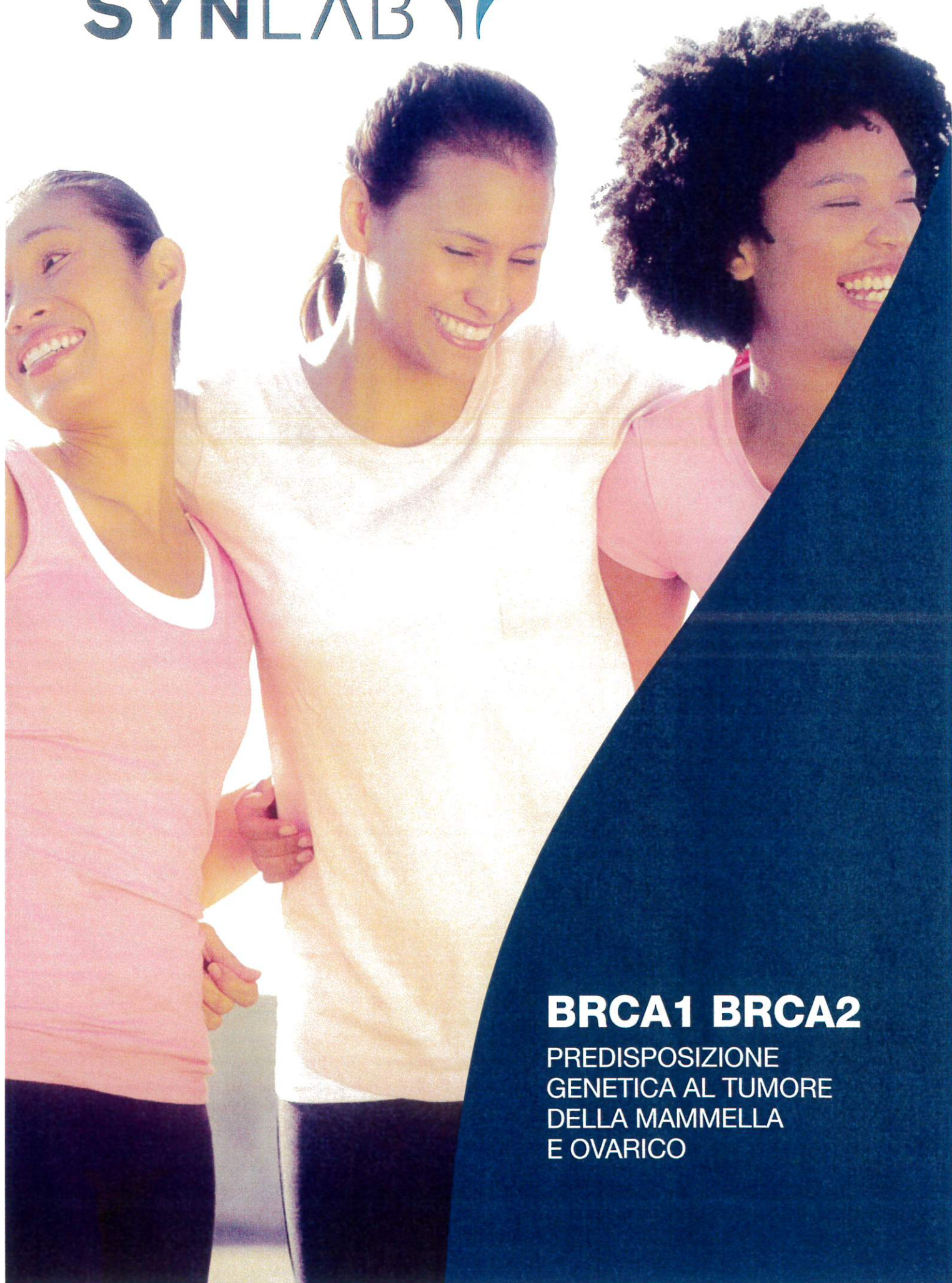


SYNLAB 



BRCA1 BRCA2

PREDISPOSIZIONE
GENETICA AL TUMORE
DELLA MAMMELLA
E OVARICO

Tumore al seno

Più di 1600000 nuovi casi ogni anno in tutto il mondo di cui 50.500 in Italia. Circa 1 donna su 8 avrà una diagnosi di tumore al seno nella sua vita. Circa il 5-7% di casi sono ereditari.

BRCA1 e BRCA2

il 5-7% dei tumori mammari risulta essere legato a fattori ereditari, ¼ dei quali determinati dalla mutazione di due geni, BRCA 1 e/o BRCA 2.

SOLO IL 25% DEI CASI DI TUMORE AL SENO O ALL'OVAIO EREDITARI È DOVUTO A MUTAZIONI DEI GENI BRCA1 E BRCA2.

Questi geni normalmente controllano la proliferazione cellulare e riparano i tratti cromosomici danneggiati. Nel caso in cui si ereditino da uno dei due genitori versioni alterate di questi geni, viene perso il normale controllo che questi operano.

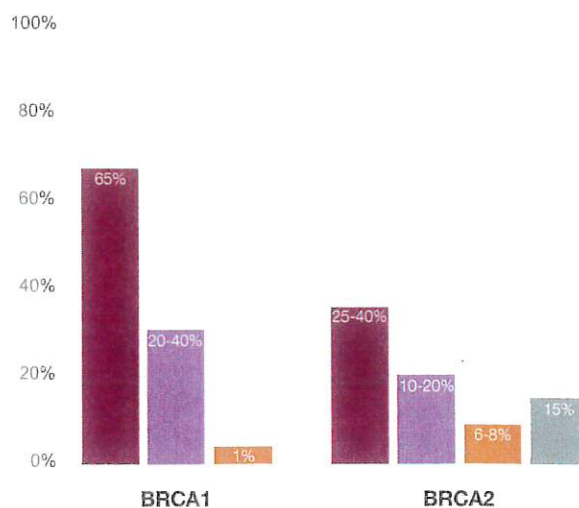
Quando una persona eredita una mutazione a carico dei geni BRCA1 e/o BRCA2, possiede un rischio maggiore di sviluppare, nell'arco della propria vita, un tumore alla mammella e/o all'ovaio.

Tumore all'ovaio

Più di 230000 nuovi casi ogni anno in tutto il mondo. Circa il 20% di casi sono ereditari.

Portatori di mutazioni nei geni BRCA 1 e 2 hanno un rischio aumentato di sviluppare tumori al seno o all'ovaio:

RISCHIO DI INSORGENZA DI TUMORE ENTRO I 70 ANNI MUTAZIONI A CARICO DI:



- Tumore al seno in donne
- Tumore al seno in donne
- Tumore all'ovaio
- Tumore all'ovaio
- Tumore al seno in uomini
- Tumore al seno in uomini
- Tumore alla prostata

L'assenza di mutazioni sui geni BRCA 1 e 2 non mette al riparo dall'eventuale insorgenza di tumore al seno in forma sporadica o ereditaria, ma associata ad altri geni.



Synlab per lo screening di BRCA1 e BRCA2

+ Ricerca delle singole mutazioni nei geni BRCA1 e/o BRCA2 mediante sequenziamento.

+ Ricerca delle microdelezioni/duplicazioni nei geni BRCA1 e BRCA2.

+ Analisi REFLEX dei geni BRCA1 e/o BRCA2: iniziale ricerca delle singole mutazioni nei geni BRCA1 e/o BRCA2 ed in casi di esito negativo completamento con ricerca delle microdelezioni/duplicazioni.

Performance analitica

SENSIBILITÀ

99%

SPECIFICITÀ

99%



campione di
SANGUE



BRCA1 + BRCA2



per DONNE
e per UOMINI



Risultati disponibili
in 25 GIORNI LAVORATIVI



Visita il nostro sito:
www.synlab.it

DETTAGLI TECNICI

- + La ricerca delle singole mutazioni avviene mediante Sequenziamento Diretto Sanger (gold standard) degli esoni codificanti i geni BRCA1 e BRCA2 e regioni limitrofe
- + La ricerca delle microdelezioni/duplicazioni avviene mediante MLPA
- + Sensibilità clinica: il test REFLEX identifica il 97% delle varianti patogenetiche associate a BRCA1 e il 99% delle varianti patogenetiche associate a BRCA2
- + Sensibilità analitica dei test >99%
- + Specificità analitica dei test >99%
- + Il referto è emesso in linea con le raccomandazioni nazionali ed europee. Le mutazioni vengono classificate in base alle indicazioni della Società Italiana di Genetica Umana (SIGU) e al database di riferimento ENIGMA.
- + Il test può segnalare la presenza di varianti a significato patogenetico incerto (VUS)
- + Materiale richiesto: Sangue in EDTA
- + Tempi di refertazione: 25 giorni

Bibliografia:

- + I numeri del cancro in Italia 2017, Associazione italiana di oncologia medica (Aiom) in collaborazione con Associazione italiana dei registri tumori (Airtum);
- + Aretini P, D'Andrea E, Pasini B, Viel A, Mariani Costantini R, Cortesi L, Agata S, Biseegna R, Boiocchi M, Caligo MA, Chieco-Bianchi L, Cipollini G, Crucianelli R, D'Amico C, Federico M, Ghimenti C, De Giacomo C, De Nicolo A, Della Puppa L, Ferrari S, Ficorella C, Iandolo D, Manoukian S, Marchetti P, Marroni F, Menin C, Montagna M, Ottini L, Pensotti V, Pierotti M, Radice P, Ricevuto E, Santarosa M, Silingardi V, Turchetti D, Bevilacqua G, and Presciuttini S. Different expressivity of BRCA1 and BRCA2: analysis of 179 Italian pedigrees with identified mutation. Breast Cancer Research and Treatment, 81:71-79 (2003);
- + Morrison PJ, Hodgson SV, Haites NE. Familial Breast and Ovarian Cancer. Genetics, Screening and Management 2002. Cambridge University Press, Cambridge, UK.