



breast[®] screen

Il più completo test
per la predisposizione genetica
allo sviluppo del tumore
alla mammella e all'ovaio



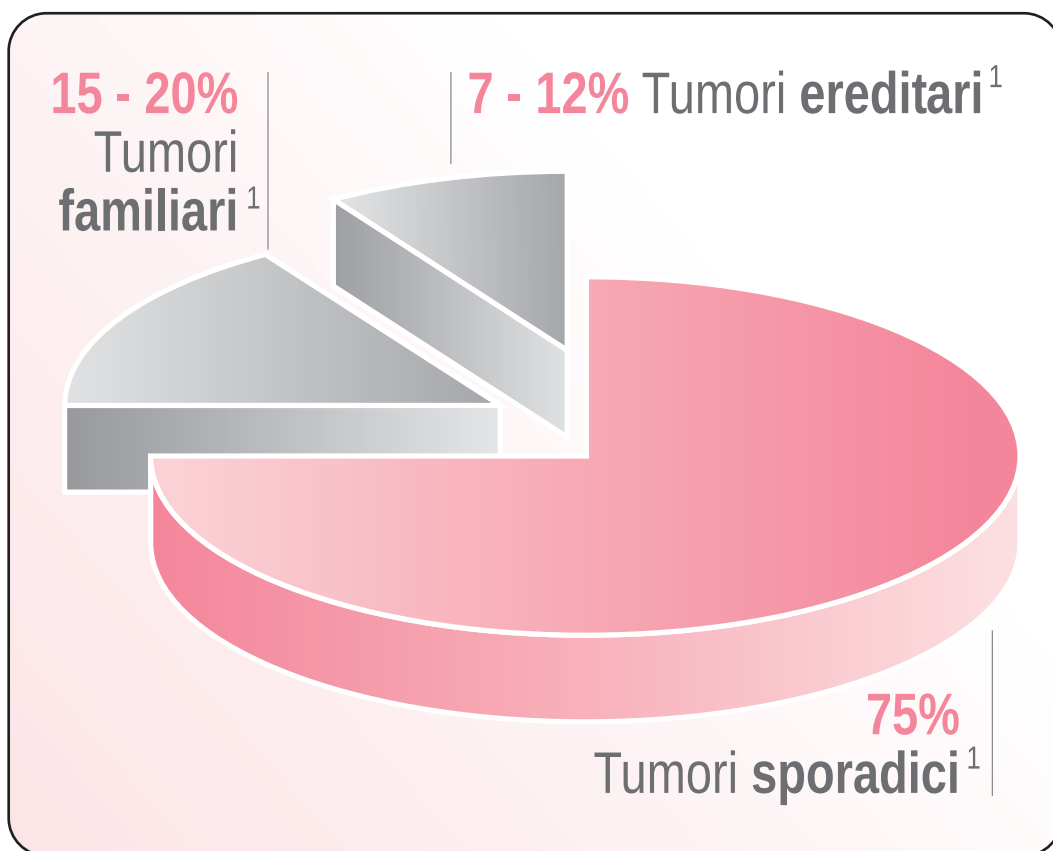
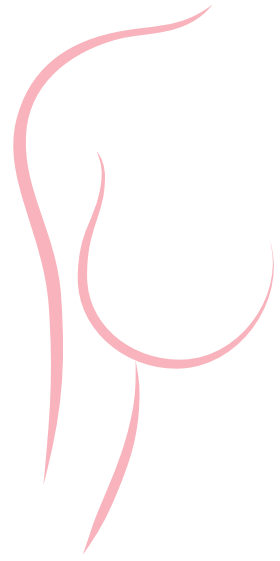
SWISSGENOMA[®] 
Genetic Progress Company

distributore esclusivo di



MAGENOMA[®]
Molecular Genetics Laboratories **Group**

breastscreen® individua la predisposizione genetica allo sviluppo dei tumori ereditari al seno



(1) Dati del Dipartimento Misto di Oncologia ed Ematologia dell'Università degli studi di Modena e Reggio Emilia, Centro Oncologico Modenese

Il tumore della mammella rappresenta il tumore più frequente nella donna: si stima che nei Paesi industrializzati **7 donne su 100** sviluppino la patologia nel corso della vita

breastscreen® non individua il tumore, ma chi possiede un rischio di ammalarsi superiore alla popolazione generale

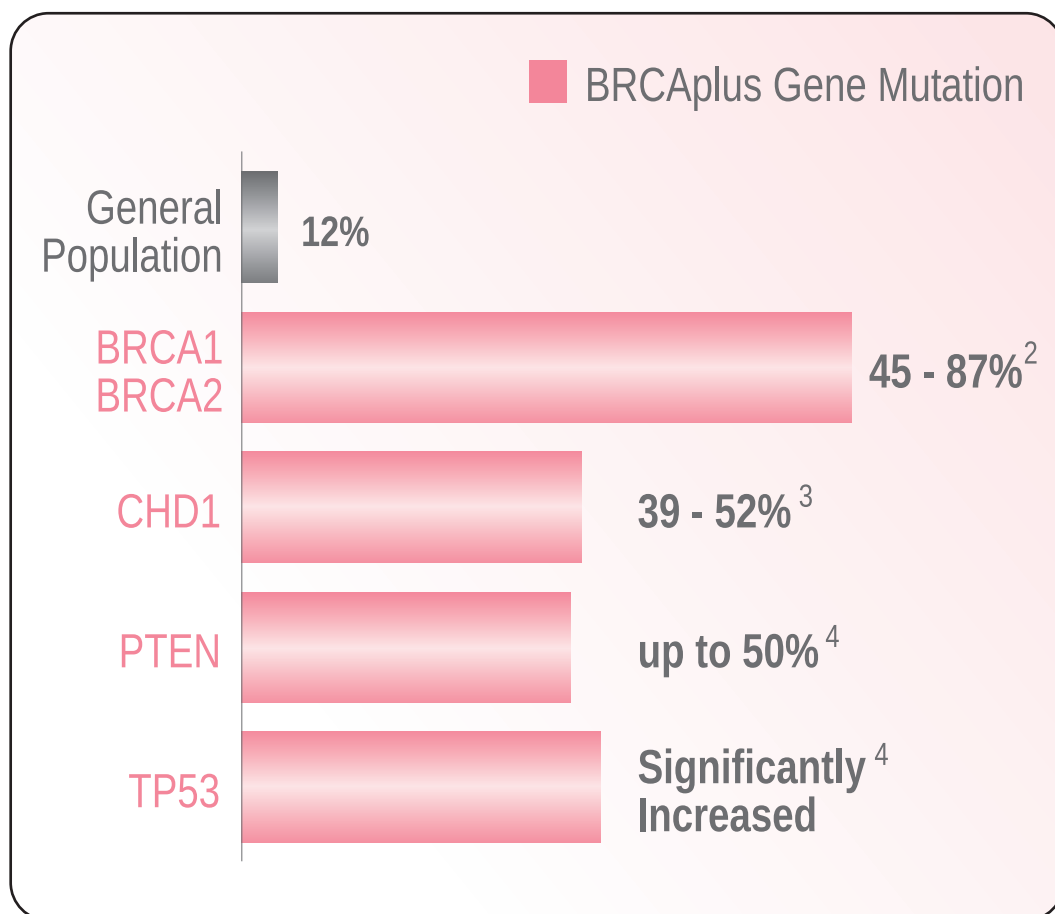


Grafico 2. Percentuali di rischio a confronto per tumore al seno: popolazione generale vs portatori di mutazione

(2) Am. J. Hum. Genet. 72:1117-1130, 2003
(3) Gastroenterology. 121:1348 -1353, 2001
(4) JAMA.295(12):1379-1388, 2006

breastscreen[®] individua
la predisposizione genetica
ai tumori all'ovaio
e può rivelare la sensibilità
ai trattamenti PARP-inibitori
linee guida SIGU-AIOM

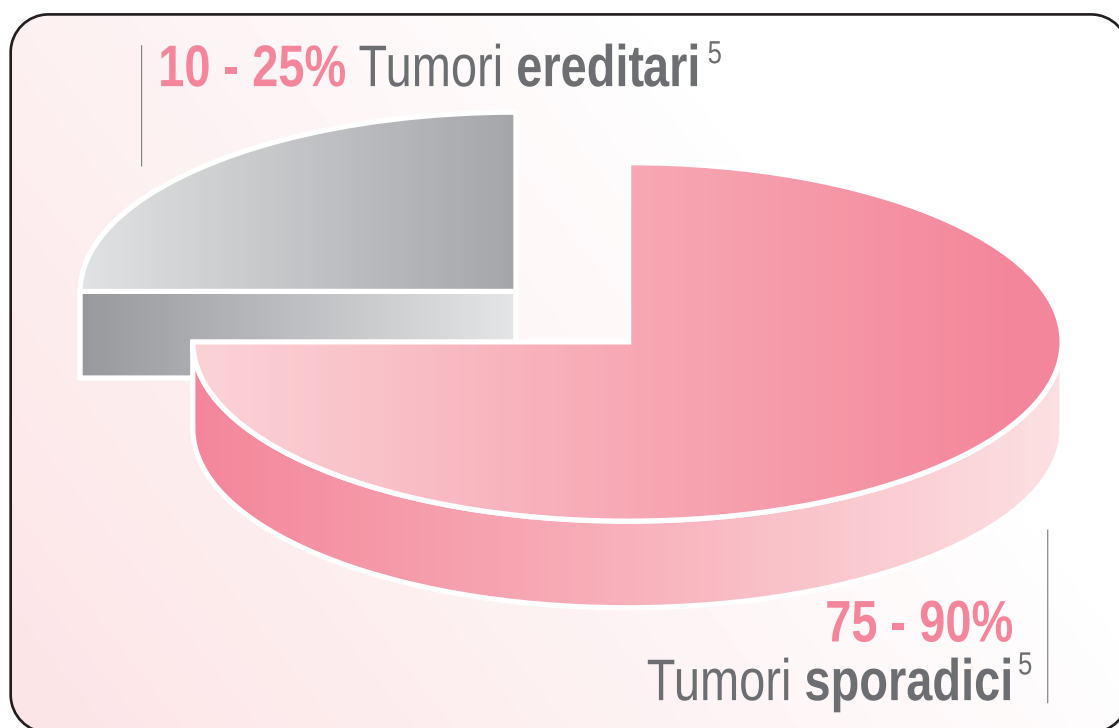


Grafico 3. Percentuali di incidenza a confronto per per tumore all'ovaio:
popolazione generale vs portatori di mutazione.

**In Italia il tumore dell'ovaio
colpisce circa 4.490 donne
ogni anno**⁶

(5) Hum Pathol. 36(8): 861-70,2005

(6) Stime 2012 AIRT-Associazione italiana registri tumori

I portatori di mutazione BRCA 1/2 presentano percentuali di rischio superiori alla popolazione generale per diverse tipologie tumorali⁷

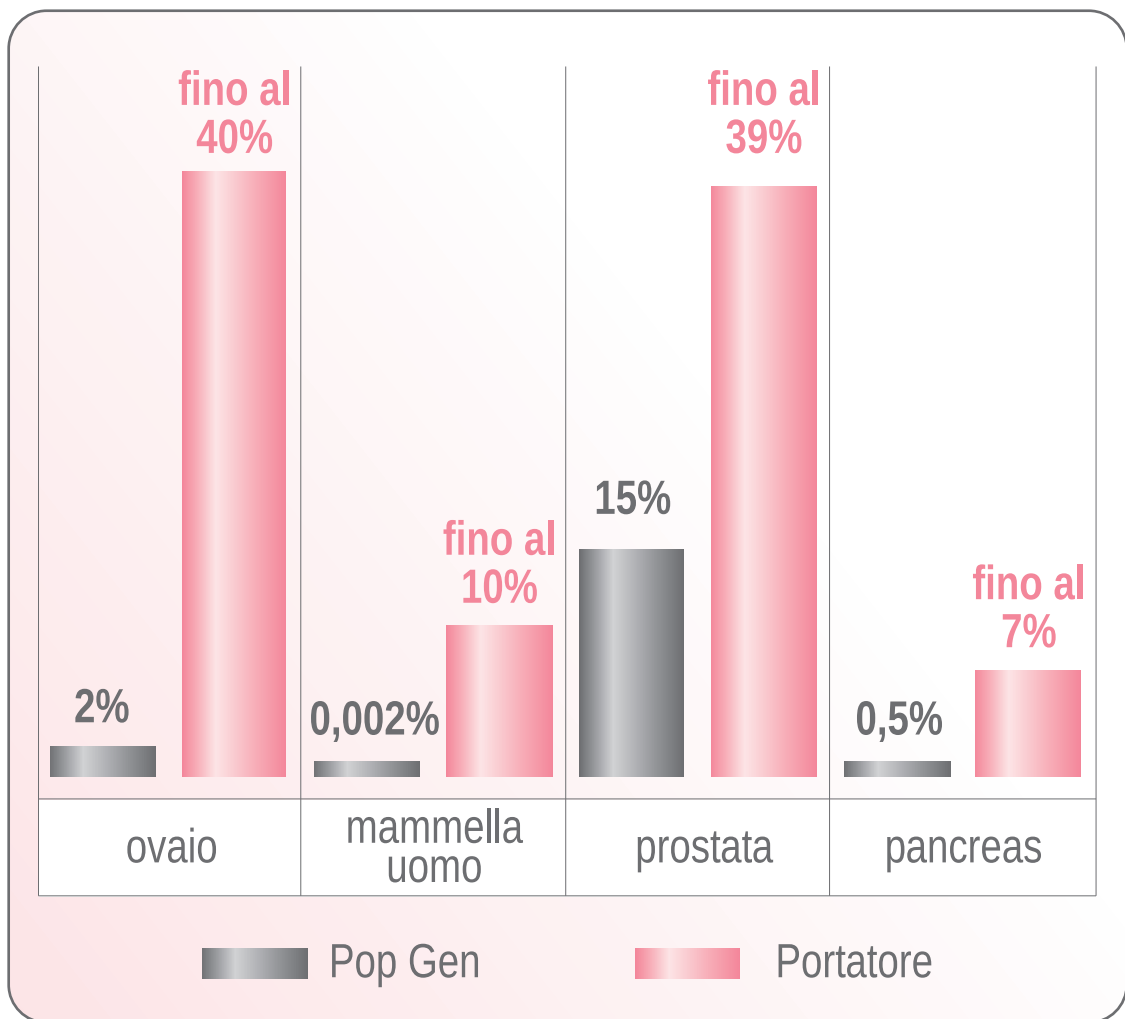


Grafico 4. Percentuali di rischio a confronto per diverse tipologie tumorali: popolazione generale vs portatori di mutazione BRCA 1 e 2 6,7.

(7) GeneReviews: Petrucelli N., et al.; Pagon RA, Adam MP, Ardinger HH, et al., editors. Seattle (WA); 1993-2015.

breastscreen® è un test completo e veloce

Gene	Nome completo	Ruolo metabolico
BRCA1	Breast Cancer Type 1 susceptibility protein	Oncosoppressione Regolazione del ciclo cellulare
BRCA2	Breast Cancer Type 2 susceptibility protein	Oncosoppressione Regolazione del ciclo cellulare
CHEK2	Checkpoint kinase 2	Oncosoppressione Serina/treonina chinasi
BRIP1	BRCA1 interacting protein C-terminal helicase 1	Oncosoppressione Riparazione del DNA
BARD1	BRCA1-associated RING domain protein 1	Oncosoppressione Stabilizzazione di BRCA1
CDH1	Cadherin-1	Oncosoppressione glicoproteina di adesione intercellulare
TP53	Tumor protein p53	Oncosoppressione Regolazione del ciclo cellulare
PTEN	Phosphatase and tensin homolog	Oncosoppressione Regolazione del ciclo cellulare
RAD51C	RAD51 homolog C	Oncosoppressione Riparazione del DNA
MRE11A	Double-strand break repair protein MRE11A	Oncosoppressione Riparazione del DNA
NBN	Nibrin	Oncosoppressione Riparazione del DNA
ATM	Ataxia Telangiectasia Mutated	Oncosoppressione Regolazione ciclo cellulare

Tabella 1. Elenco dei geni investigati in BreastScreen

BrestScreen individua le mutazioni dei 12 geni più significativi nello sviluppo del tumore al seno e all'ovaio in soli 15 - 30 giorni

A chi proporre *breastscreen*[®] 8



- **Tumori all'ovaio** come previsto dalle linee guida SIGU-AIOM 2015 (biomarker predittivo della sensibilità ai trattamenti PARP-inibitori)
- **Tumore al seno** diagnosticato prima dei 50 anni
- **Tumori al seno bilaterali**
- **Tumori mammari** in soggetti di sesso maschile (a qualsiasi età di insorgenza)
- **Casi di tumore** alla mammella, ovarico e/o pancreatico in famiglia
- **Presenza di mutazione nota in famiglia** in uno dei geni associati ai tumori mammari / ovarici

BreastScreen è utile alla diagnosi precoce del tumore al seno e all'ovaio
La diagnosi precoce riduce la mortalità fino al 70%⁹

(8) NCCN Clinical Practice Guidelines in Oncology (NCCN Guidelines[®])

(9) Dati AIRT-Associazione italiana registri tumori

Tutti i benefici di *breastscreen*[®]



Individuazione della sensibilità del tumore ai trattamenti con terapie mirate



Diagnosi precoce e riduzione della mortalità



Possibilità di screening per i familiari dei portatori di mutazione



Procreazione consapevole e programmi di sorveglianza per eventuali progenie a rischio



Valutazione di eventuali terapie profilattiche preventive

Le terapie profilattiche preventive riducono il rischio d'insorgenza del tumore al seno e all'ovaio

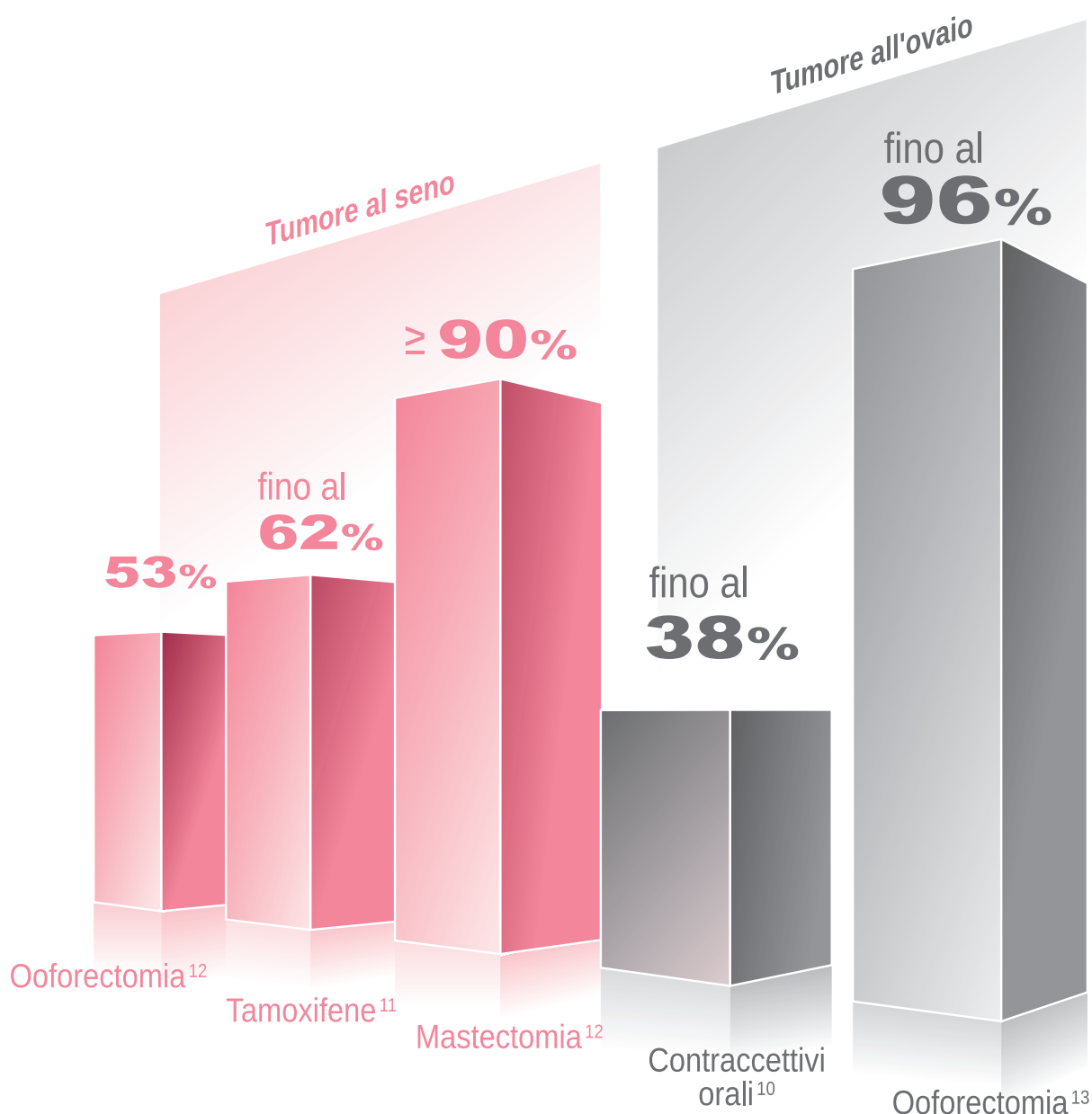


Grafico 5. Percentuali di riduzione del rischio d'insorgenza di tumore al seno e all'ovaio

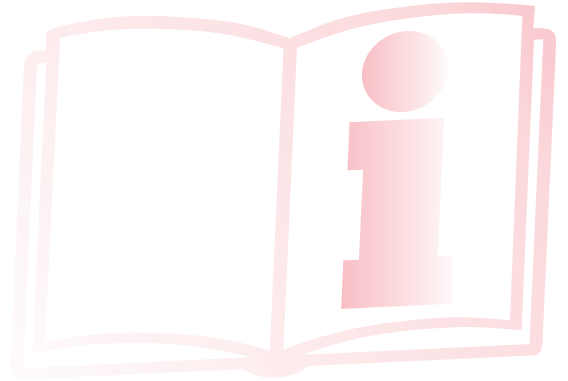
(10) Cancer Epidemiol Biomarkers Prev.,13:2078–83; 2004

(11) Science, 302: 643–6; 2003

(12) J Clin Oncol., 22:1055–62; 2004

(13) J Natl Cancer Inst., 95:1072–8; 2003

breastscreen[®]
si esegue
in modo semplice



1

Prelievo ematico o tampone buccale

2

Isolamento e amplificazione DNA
mediante PCR

3

Sequenziamento completo in NGS
(Next Generation Sequencing)
di 12 geni

4

Le sequenze ottenute vengono
sottoposte ad analisi bioinformatica



Il referto di BreastScreen segnalerà solo
esiti di carattere patologico noto o incerto
(database di riferimento HGMD-Human
Gene Mutation Database)

Risultati



Positivo

presenza di una o più mutazioni

Indica un rischio di insorgenza della patologia superiore alla popolazione generale



Negativo

assenza di mutazioni

Indica che la paziente ha il rischio di insorgenza della patologia pari a quello della popolazione generale

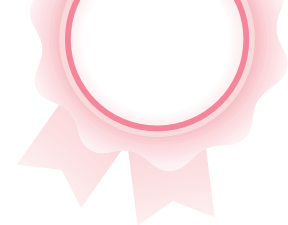









Accuratezza del test **99%**

Limiti del Test

- Questo esame valuta solo i geni elencati in Tabella 1
- Il test non evidenzia altre malattie genetiche o geni non specificamente investigati





- 1 Rapido:** risultati in soli 15 - 30 giorni 
- 2 Completo:** analisi di BRCA 1/2 e altri 10 geni significativi 
- 3 Test eseguito in NGS** presso laboratorio d'eccellenza in Europa specializzato esclusivamente in analisi genetiche (più di 1.500 tipologie d'esame, oltre 100.000 test all'anno) 
- 4 Utile:** referto di facile interpretazione e consulenza genetica pre- e post- test 
- 5 Assistenza 360°** 
- 6 Spedizioni gratuite** secondo normative vigenti 
- 7 Educational** 

abart.comunication