

# breast<sup>®</sup> screen

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



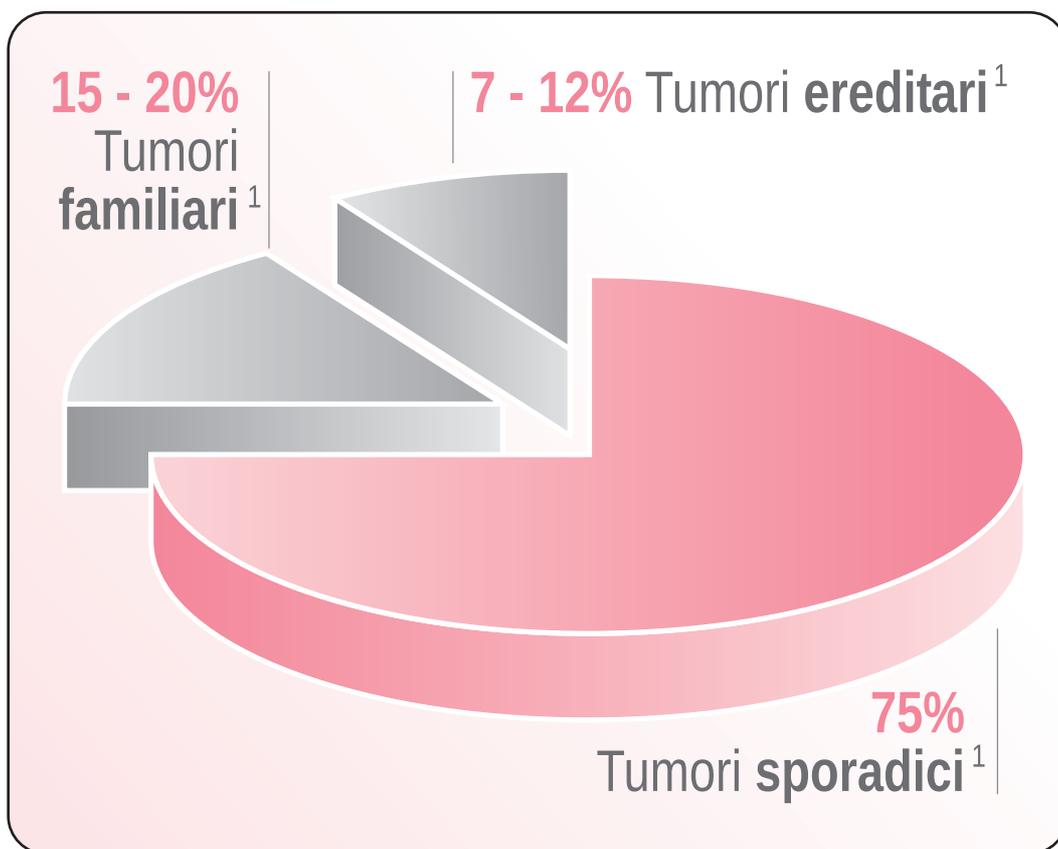
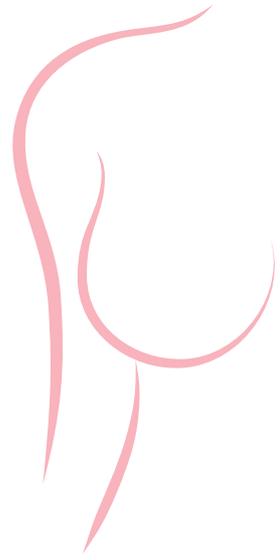
**SWISSGENOMA<sup>®</sup>**   
Genetic Progress Company

*distributore esclusivo di*



**MAGENOMA<sup>®</sup>**  
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

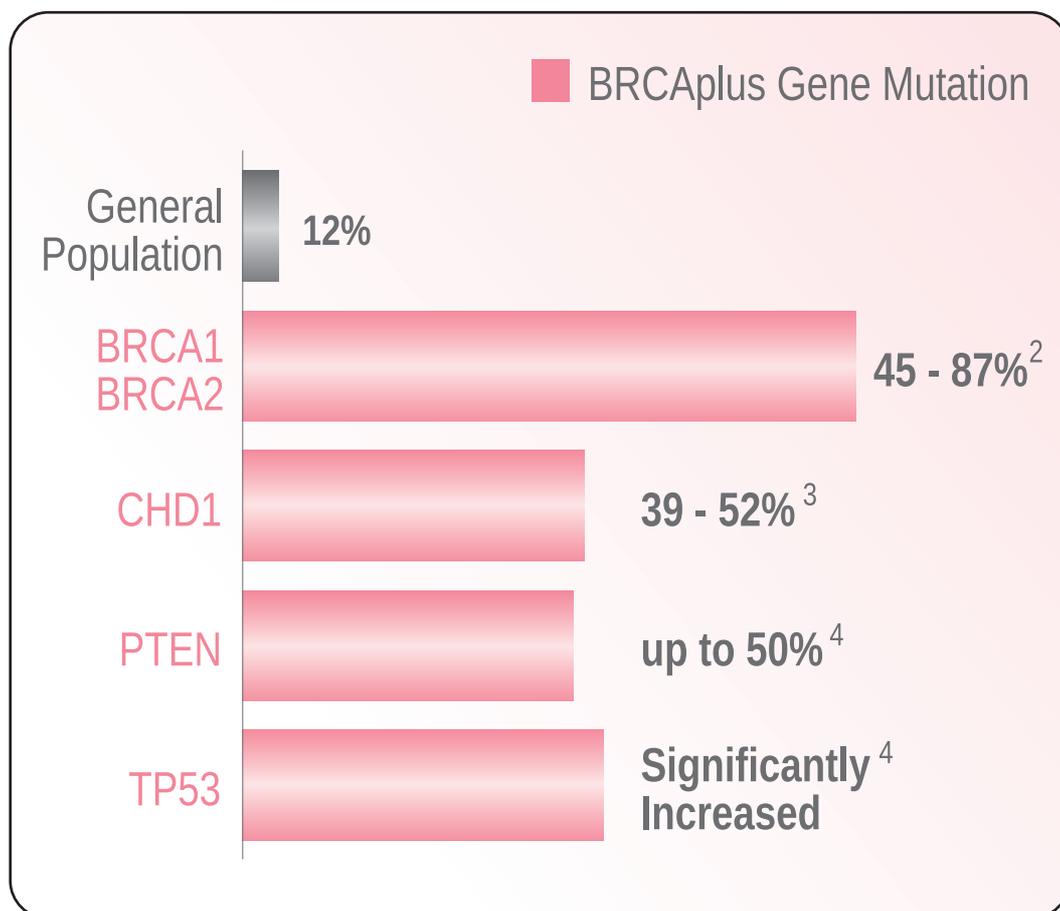
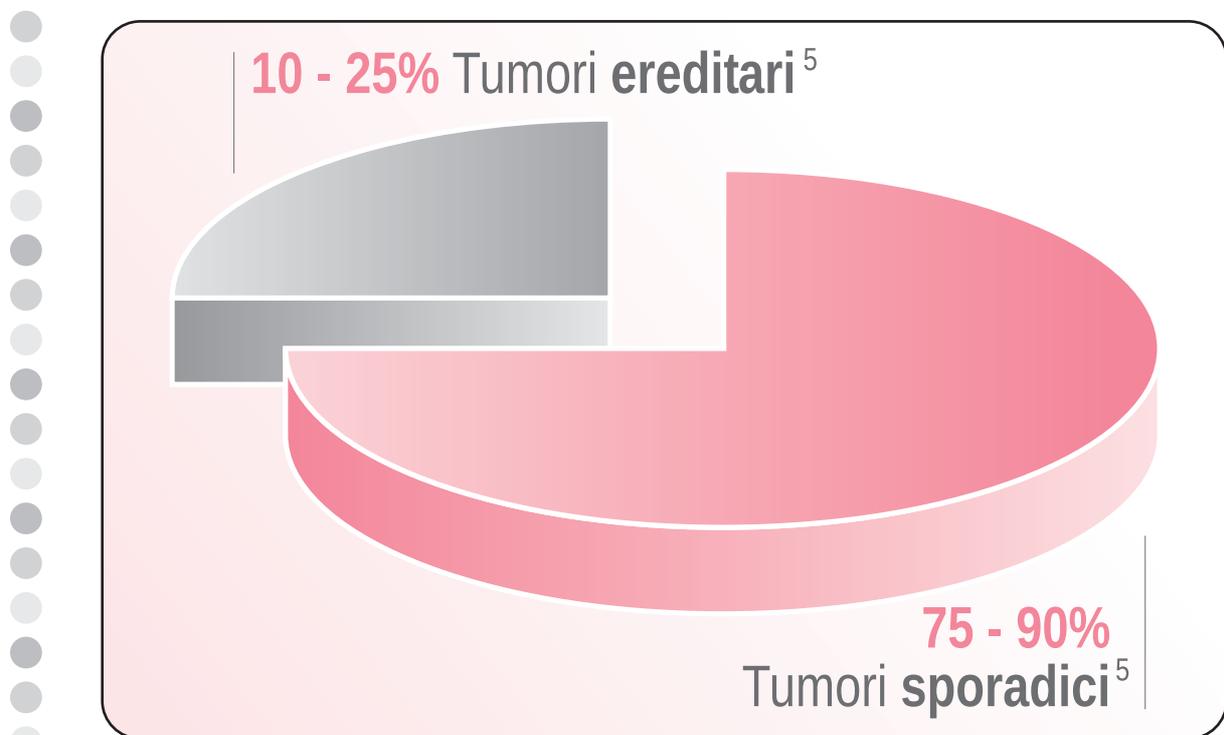


Grafico 2. Percentuali di rischio a confronto per tumore al seno: popolazione generale vs portatori di mutazione

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

**breastscreen**<sup>®</sup> 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<sup>6</sup>**

(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 tumorali<sup>7</sup>

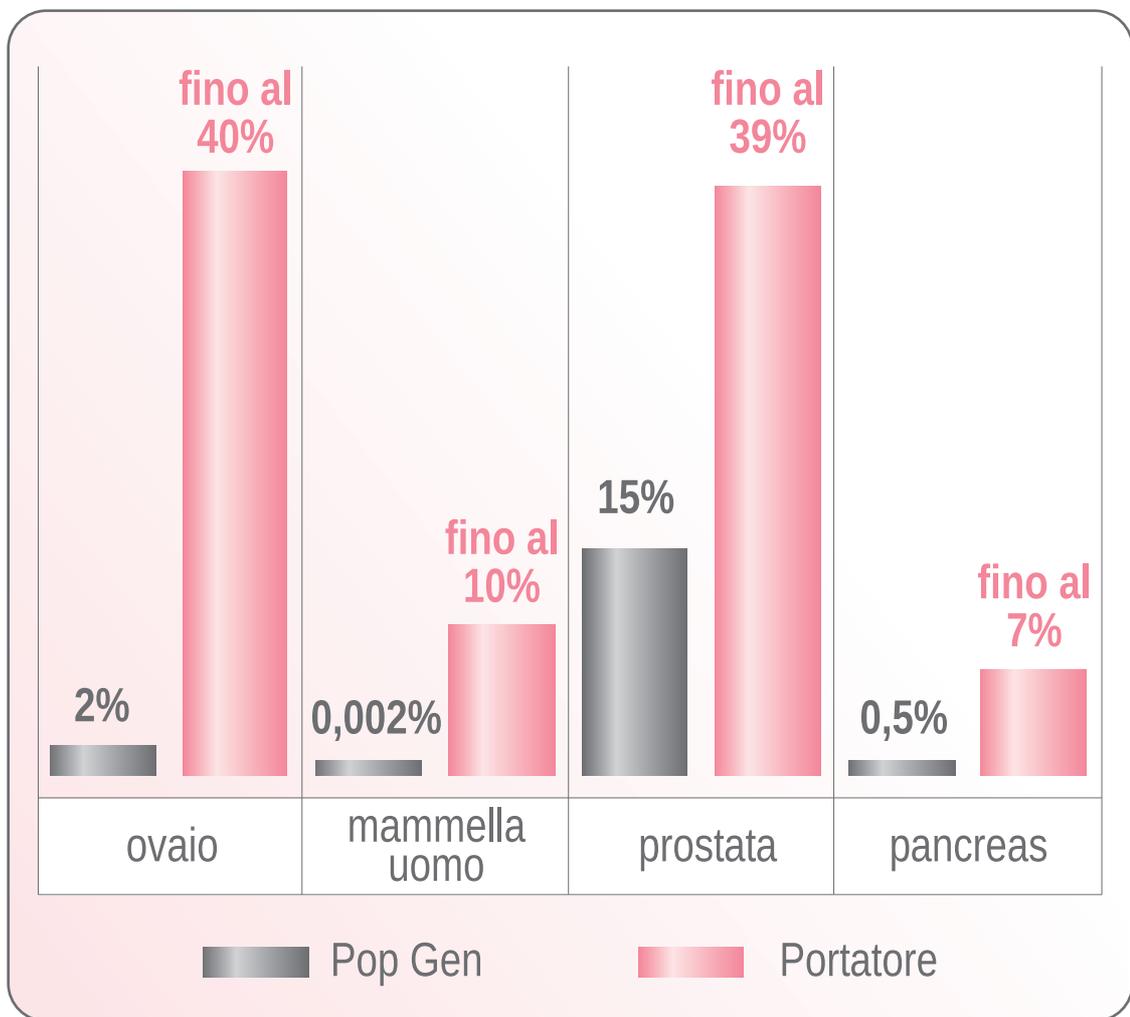


Grafico 4. Percentuali di rischio a confronto per diverse tipologie tumorali: popolazione generale vs portatori di mutazione BRCA 1 e 2 6,7.

(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*<sup>®</sup> 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%<sup>9</sup>**

(8) NCCN Clinical Practice Guidelines in Oncology (NCCN Guidelines<sup>®</sup>)

(9) Dati AIRT-Associazione italiana registri tumori

# Tutti i benefici di *breastscreen*<sup>®</sup>



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

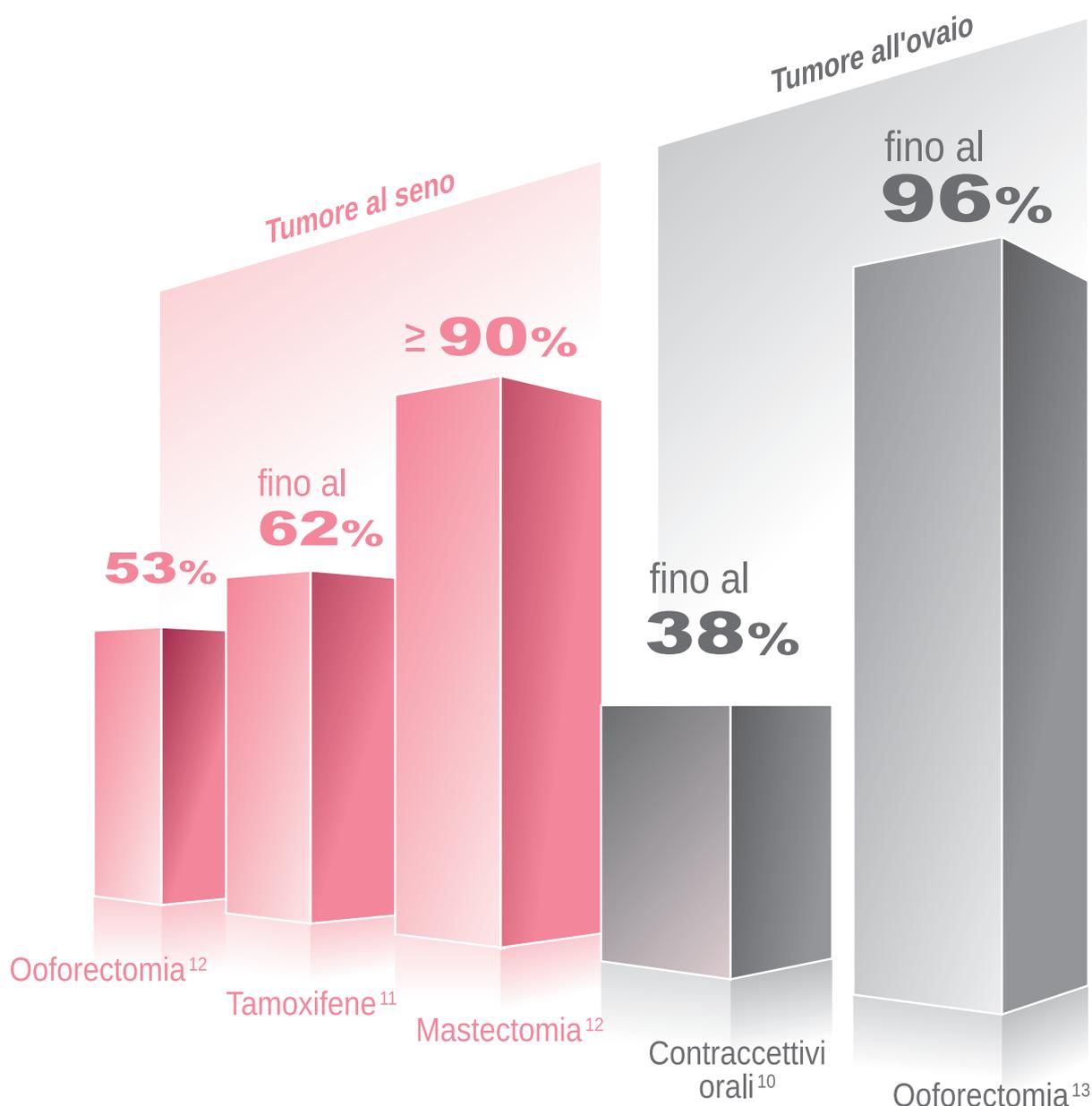


Grafico 5. Percentuali di riduzione del rischio d'insorgenza di tumore al seno e all'ovaio

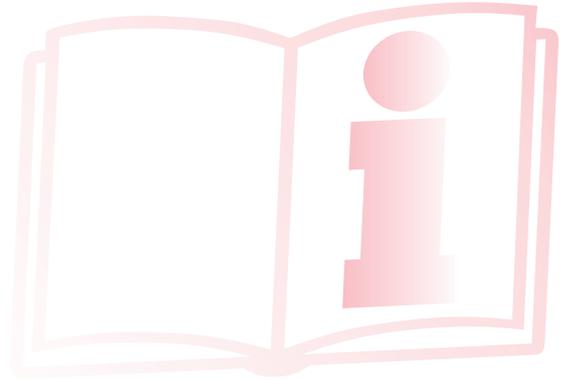
(10) Cancer Epidemiol Biomarkers Prev.,13:2078–83; 2004

(11) Science, 302: 643–6; 2003

(12) J Clin Oncol., 22:1055–62; 2004

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

*breastscreen*<sup>®</sup>  
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