

## Cos'è il tumore?

Il **tumore**, oggi, può essere considerato una patologia a componente genetica caratterizzata da una crescita cellulare incontrollata. Le cellule del nostro corpo ricevono dei segnali che indicano loro quando crescere e moltiplicarsi e quando tale crescita deve arrestarsi. Nel tumore tali cellule, a causa di alterazioni del proprio patrimonio genetico, definite "mutazioni", non rispondono ai segnali di controllo e crescono e si moltiplicano irregolarmente diffondendosi in diverse parti del corpo.

## I tumori sono ereditari?

Le neoplasie sono per lo più patologie multifattoriali alla cui insorgenza partecipano fattori di rischio di tipo costituzionale e ambientale. La maggior parte dei tumori sono cosiddetti "sporadici", cioè si manifestano senza che ci sia un fattore predisponente su base genetica. In questo genere di tumori, le **mutazioni** si sviluppano casualmente a livello delle cellule somatiche, cioè quelle cellule che costituiscono ogni organo ed apparato del nostro organismo.

Solo una piccola, anche se significativa, percentuale dei tumori sono cosiddetti "ereditari". Oggi si stima che circa il **7% dei tumori al seno**, il **10% dei tumori ovarici**, circa il **5-10% dei tumori colorettali**, e circa il **20% dei tumori midollari della tiroide** abbiano una componente ereditaria. In questi tumori le mutazioni del DNA insorgono a livello delle cellule germinali o riproduttive e quindi potranno essere trasmesse alla progenie.

Se un individuo è portatore di una mutazione a livello di uno dei geni coinvolti nell'insorgenza di un determinato tumore (ereditario), **i figli possiedono il 50% di probabilità di ereditare quella mutazione**. Le persone che ereditano una mutazione germinale in questi geni nascono con una copia del gene mutata. Queste persone **non ereditano il tumore, ma solamente la predisposizione a sviluppare** una neoplasia quando, nel corso della vita, altre mutazioni si sommeranno a quella predisponente.

**Swissgenoma**, azienda con core business nel settore commerciale, propone in esclusiva sul territorio svizzero i test genetici di **Laboratorio Genoma**, centro diagnostico ad alta specializzazione, riconosciuto per il suo contributo al progresso della diagnostica molecolare. Collaborazioni a network scientifici e progetti di ricerca gli conferiscono un prestigio anche internazionale.

**Laboratorio Genoma** è considerato uno fra i più avanzati centri europei di **diagnostica molecolare**, con due strutture in Europa dotate della più avanzata tecnologia nel settore. I laboratori, realizzati all'interno di una struttura moderna e *high tech*, si sviluppano su una superficie totale di oltre **4.000 mq** e sono caratterizzati da dotazioni strumentali e tecnologiche avanzate, nonché da standard qualitativi elevati.

I test proposti da **Swissgenoma** sono utilizzati in **Europa, Stati Uniti e Medio Oriente**, fornendo supporto diagnostico specialistico per strutture sanitarie, pubbliche e private, laboratori di analisi, case di cura, ospedali, cliniche private, poliambulatori medici, centri di procreazione medicalmente assistita e medici specialisti in differenti discipline.

Sono oltre **2.000 le Strutture Sanitarie e Ospedaliere** che quotidianamente inviano campioni biologici ai nostri laboratori. L'organizzazione integrata del Centro è strutturata per sviluppare imponenti volumi di lavoro: il numero annuo di prestazioni, in costante crescita, supera i **100.000 test genetici**.

Una delle caratteristiche che distingue i test genetici proposti da **Swissgenoma** è la copertura di un'articolata diversificazione delle prestazioni, tra le più complete in Europa, che consente di offrire ai pazienti ed ai loro medici soluzioni diagnostiche innovative per qualsiasi esigenza clinica. Con un elenco di oltre **1.500 test genetici**, ripartiti in **20 aree applicative**, il laboratorio di riferimento di **Swissgenoma** è in grado di soddisfare richieste sempre più specialistiche nel settore della diagnostica citogenetica e molecolare, fornendo ai propri clienti un servizio altamente specializzato, preciso, efficace e rapido.

La qualità e la diversificazione delle prestazioni, l'efficienza e l'affidabilità dei servizi, unitamente ad una politica di continui investimenti in settori innovativi ed ad alto contenuto tecnologico, hanno consentito a **Laboratorio Genoma** di divenire un laboratorio leader nel settore della diagnostica genetica, un grande patrimonio di tecnologie e risorse umane, un modello di qualità, professionalità e competenze da imitare ed esportare, un punto di riferimento di molteplici strutture sanitarie europee, sia pubbliche che private.



Corso Pestalozzi 3  
CH-6900 Lugano  
Tel. +41 (0) 91 980 47 00  
Fax +41 (0) 91 980 47 02  
e-mail: info@swissgenoma.ch  
www.swissgenoma.ch



Un sofisticato test genetico che permette di valutare la **predisposizione ai tumori colon-rettali ed alla poliposi adenomatosa familiare**



albert communication





## il test che identifica i pazienti a rischio di sviluppare un tumore al colon-retto o la poliposi adenomatosa familiare



### Per chi è indicato il test colonscreen®?

Il test di predisposizione genetica è indirizzato a quelle persone che, ad una approfondita anamnesi familiare, risultano con elevata e specifica incidenza di malattie neoplastiche nelle generazioni precedenti, e pertanto ad elevato rischio di essere portatori di una mutazione germinale.

Si può sospettare una forma ereditaria di neoplasia quando in una famiglia vi sono:

- diversi soggetti affetti dallo stesso tipo di tumore o tumori correlati,
- soggetti affetti da tumori multipli,
- tumori insorti in età giovanile.

In particolare:

- Tumore colon-rettale diagnosticato <50 anni;
- Tumori all'utero od ovarici con una storia familiare di tumori gastrointestinali;
- Soggetti con più di un tumore associato a Sindrome di Lynch (es. tumore colon-rettale ed uterino);
- Tre o più casi in famiglia di tumore colonrettale, ovarico, uterino, gastrico o altri tumori associati a Sindrome di Lynch;
- Risultati del test di instabilità dei Microsatelliti o di immunoistochimica nel tumore indicanti una ridotta capacità di riparazione degli errori di replicazione del DNA;

- Tumori primari multipli nello stesso paziente;
- Più membri della famiglia con tumore colon-rettale o altri tipi di tumore.
- Una mutazione nota in famiglia in uno dei geni associati alla predisposizione ai tumori colon-rettali / poliposi familiare.

Il genetista, con il consenso informato della persona, deciderà se è indicato procedere con il test diagnostico di mutazione del DNA.

### Quali sono i benefici del test?

La possibilità di individuare i soggetti a rischio rappresenta oggi il miglior metodo per giungere ad una diagnosi precoce del tumore e quindi per ridurre la mortalità in tale patologia.

L'informazione ottenuta dal test genetico può apportare notevoli benefici, quali:

- L'identificazione dei membri di una famiglia che sono ad alto rischio di sviluppare il tumore;
- L'organizzazione di un adeguato programma di controllo medico riservato ai soggetti ad alto rischio, in maniera tale da facilitare la diagnosi precoce all'insorgenza del tumore;
- La valutazione di eventuali indicazioni a terapie di profilassi preventiva.

### Come viene effettuato il test?



Il test viene eseguito mediante un semplice prelievo ematico. Attraverso un processo tecnologico avanzato di sequenziamento massivo parallelo (MPS), che impiega tecniche di *Next Generation Sequencing (NGS)*, si sequenziano completamente 12 geni coinvolti nella maggior parte dei casi di predisposizione ereditaria allo sviluppo del tumore colon-rettale e/o della poliposi familiare:

- MLH1
- APC
- EPCAM
- SMAD4
- MSH2
- PMS1
- BMPR1A
- STK11
- MSH6
- PMS2
- MUTYH
- PTEN

Le sequenze geniche ottenute vengono analizzate attraverso un'avanzata analisi bioinformatica, per determinare la presenza di eventuali mutazioni nei geni in esame.

### Risultati ottenibili con il test



**“POSITIVO”** - Presenza di una o più mutazioni: indica che il test ha rilevato una mutazione a livello di un gene responsabile della predisposizione ereditaria allo sviluppo di un tumore specifico. Il nostro genetista, in sede di consulenza genetica, spiegherà in maniera dettagliata il significato del risultato del test, fornendo una stima in termini probabilistici del rischio di sviluppare il tumore.

Un risultato positivo non significa che il paziente ai cui è stata riscontrata la mutazione svilupperà necessariamente il tumore, ma solamente ha una predisposizione a sviluppare il tumore, cioè possiede un rischio maggiore rispetto ad una persona che non presenta la specifica mutazione.



**“NEGATIVO”** - Assenza di mutazioni: indica che il test non ha rilevato la presenza di mutazioni nei geni esaminati. Tuttavia è importante sottolineare che un risultato negativo non significa che il paziente ha rischio zero di sviluppare un tumore; queste persone possiedono lo stesso rischio di tumore riportato per la popolazione generale.

### Accuratezza del test colonscreen®

Le tecniche attuali di sequenziamento del DNA producono risultati con un'accuratezza superiore al 99%.