



LA GENETICA DEI TUMORI

Il cancro origina da cellule che hanno accumulato mutazioni nei geni che regolano la proliferazione, la sopravvivenza delle cellule, la loro adesione e la loro mobilità.

Ad oggi, il tumore è la seconda causa di morte in Italia dopo le malattie cardiovascolari e rappresenta il 30% di causa di tutti i decessi.

Oggi si stima che circa il 7% dei tumori al seno, il 10% dei tumori ovarici, circa il 5-10% dei tumori colon rettali e circa il 20% dei tumori midollari della tiroide abbiano una componente ereditaria e specifiche mutazioni genetiche conferiscono un rischio elevato di sviluppare la malattia.

Per tale motivo, diventa sempre più impellente sviluppare nuovi metodi di prevenzione primaria per ridurre il rischio di ammalarsi ed ottenere così approcci terapeutici personalizzati.

Studiare i pannelli genetici o l'intero esoma aiuta ad identificare una mutazione patogenica o probabilmente patogenica in oltre l'8% -15% dei casi, pertanto lo studio di questi fornisce un quadro più ampio sull'eterogeneità genetica delle sindromi tumorali e permette l'identificazione di mutazioni in geni che potrebbero non essere altrimenti testati.

A questo proposito il Centro Ames offre la possibilità di verificare, tramite l'esecuzione di pannelli ad hoc, se a livello genico si è portatori di una o più mutazioni che aumentano il rischio di sviluppare, nel corso della vita, una patologia tumorale.

Sono vari i livelli di approfondimento disponibili; nei primi vengono analizzati fino a 80 geni correlati ai tumori ereditari più comuni, nell'ultimo livello di approfondimento viene eseguita l'esecuzione dell'intero onco-esoma ovvero dei geni ad oggi noti e associati alla predisposizione della maggior parte dei tumori.

PANNELLI

PANNELLO BREAST-OVAIO 10*:

ARIDIA, BRCAI, BRAC2, ATM, PALB2, CHECK2, BAPI, ATRX, RAD50, FANCC.

PANNELLO BREAST-OVAIO 20*:

BARD1, BRCA1, BRCA2, BRIP1, CHEK2, NBN, MRE11A, PALB2, PTEN, RAD50, TP53, RAD51C, RAD51D, RAD51, MUTYH, KLLN, PPM1D, DICER1, FOXL2, SMARCA4.

PANNELLO BREAST-OVAIO ESTESO*:

AFP, AKT1, APC, ARID1A, ATM, ATR, ATRX, AXIN2, BAP1, BARD1, BLM, BMPR1A, BRCA1, BRCA2, BRIP1, CDH1, CDK4, CDKN2A, CHEK1, CHEK2, EPCAM, FAM175A, FANCC, FANCD2, KLNN, MLH1, MLH3, MRE11A, MSH2, MSH3, MSH6, MUTYH, NBN, NF1, PALB2, PIK3CA, PMS2, POLD1, POLE, PPM1D, PTEN, RAD50, RAD51, RAD51B, RAD51C, RAD51D, RAD54L, RINT1, SDHB, SDHD, SLC22A18, SMAD4, STK11, TP53, VHL, WRN, XRCC2.

PANNELLO ONCO 70*:

APC, AFP, AKTI, ARIDIA, ATM, ATR, ATRX, AXIN2, BAPI, BARDI, BLM, BMPRIA, BRCAI, BRCA2, BRIPI, CDHI, CDK4, CDKN2A, CHEK2, CHEK1, EPCAM, FAMI75A, FANCA, FANCC, FANCD2, FANCE, GREMI, KLNN, MITF, MLH1, MLH3, MREI1A, MSH2, MSH3, MSH6, MUTYH, NBN, NFI, PALB2, PIK3CA, PMS2, POLDI, POLE, PPMID, PTEN, RAD50, RAD51, RAD51B, RAD51C, RAD51D, RAD54L, RBI, RET, RINTI, SDHA, SDHAF2, SDHB, SDHC, SDHD, SLC22A18, SMAD4, STK11, TP53, TSC1, TSC2, VHL, WRN, XRCC2, KRAS, BRAF, NRAS, MENI, MAX, TMEM, TERT.

PANNELLO ONCO ESOMA COMPLETO*:

Consiste nell'analisi di 260 geni.

PER LO SPECIALISTA, CREA IL TUO PANNELLO:

è possibile sviluppare un pannello personalizzato con un numero variabile di oncogeni/oncosoppressori con aggiunta di MLPA ove possibile.

*È possibile aggiungere MLPA

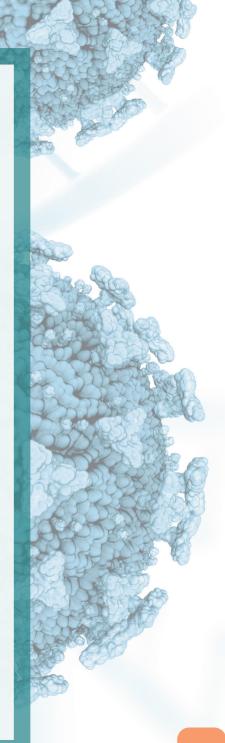


Tabella Onco 70

| GENE | MAMMELLA/OVAIO | COLONRETTO | UTERO | MELANOMA | PANCREAS | STOMACO | PROSTATA | ALTRI |
|---------|----------------|------------|-------|----------|----------|---------|----------|-------|
| APC | | V | | | V | V | | V |
| AFP | V | | | | | | | |
| AKT1 | V | | | | | | | |
| ARID1A | V | | | | | | | |
| ATM | V | | | | V | | | |
| ATR | V | | | | | | | |
| ATRX | V | | | | | | | |
| AXIN2 | | V | | | | | | |
| BAP1 | V | | | | | | | |
| BARD1 | V | | | | | | | |
| BLM | V | | | | | | | |
| BMPR1A | | V | | | ~ | V | | |
| BRCA1 | V | | | | V | | V | ~ |
| BRCA2 | V | | | V | V | | V | |
| BRIP1 | V | | | | | | | |
| CDH1 | V | V | | | | ~ | | |
| CDK4 | | | | V | V | | | |
| CDKN2A | | | | V | V | - | | |
| CHEK2 | V | V | | | | | | |
| CHEK1 | V | | | | | | | |
| EPCAM | V | V | V | | V | V | V | V |
| FAM175A | V | | | | | | | |
| FANCA | V | | | | | | | |
| FANCC | V | | | | | | | |
| FANCD2 | V | | | | | | | |
| FANCE | V | | | | | | | |
| GREM1 | | V | | | | | | |
| KLLN | | V | | | | | | |
| MITF | V | | | | | | | |
| MLH1 | V | V | V | | V | V | V | V |
| MLH3 | | V | | | | | | |
| MRE11A | V | | | | | | | |
| MSH2 | V | V | V | | V | V | V | ~ |
| MSH3 | | ~ | | | | | | |
| MSH6 | V | V | V | | V | V | V | V |
| MUTYH | | ~ | | | | | | |
| NBN | V | | | | | | | |

| NF1 | V | V | | V | | | | |
|----------|----------|--------------|---|---|---|---|---|---|
| PALB2 | ✓ | | | | V | | | |
| PIK3CA | V | | | | | | | |
| PMS2 | ✓ | V | V | | V | V | V | V |
| POLD1 | | V | | | | | | |
| POLE | | V | | | | | | |
| PPM1D | | | ~ | | | | | |
| PTEN | ✓ | V | | V | | | | V |
| RAD50 | V | | | | | | | |
| RAD51 | V | | | | | | | |
| RAD51B | V | Des Contract | | | | | | |
| RAD51C | V | | | | | | | |
| RAD51D | V | | | | | | | |
| RAD54L | V | | | | | | | |
| RB1 | V | | | | | | | ~ |
| RET | | | | | | | | 1 |
| RINT1 | | | | | | | | V |
| SDHA | | | | | | | | V |
| SDHAF2 | | | | | | | | V |
| SDHB | | | | | | | | V |
| SDHC | | | | | | | | ~ |
| SDHD | | | | | | | | ~ |
| SLC22A18 | | | | | | | | ~ |
| SMAD4 | | V | | | V | V | | ~ |
| STK11 | V | ~ | V | | V | ~ | | ~ |
| TP53 | V | V | V | V | V | V | V | ~ |
| TSC1 | | | | | | | | ~ |
| TSC2 | | | | | | | | V |
| VHL | | | | | | | | 1 |
| WRN | | | | | | | | V |
| XRCC2 | | | | | | | | 1 |
| KRAS | | | | | | | | V |
| BRAF | | | | | | | | V |
| NRAS | | | | | | | | V |
| MEN1 | | | | | | | | 1 |
| MAX | | | | | | | | 1 |
| TMEM | | | | | | | | 1 |
| TERT | | | | | | | | V |

PER IL PAZIENTE:



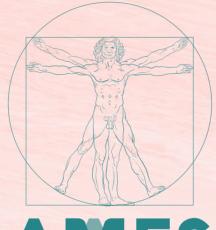
- Diagnosi di ereditarietà
- Stima del rischio
- Modifica del trattamento

PER I FAMILIARI:



- Identificazione dei portatori al fine di programmare idonei percorsi di sorveglianza
- Chirurgia profilattica
 Tempi di refertazione 20/40 giorni lavorativi.





AMES

GENETICA MEDICA • MICROBIOLOGIA • PATOLOGIA CLINICA





Sede operativa Napoli

Via Padre Carmine Fico, 24 80013 - Casalnuovo di Napoli (NA) Tel. e Fax: 081 5224316 pbx 081 8420923 - 081 5227785 081 5227636

Sede legale ed operativa Milano

Via Mazzini , 3A 20063 - Cernusco sul Naviglio - (MI) Tel: 02 46511 885

Sede Avellino

Via Brigata Avellino, 30 83100 - Avellino (AV) Tel: 0825 784 184

Sede logistica Piemonte

Via Torino, 57 10036 - Settimo Torinese (TO)

e-mail: informazioni@centroames.it



www.centroames.it

