BIOLAB

Heredity Cancer

Il test per l'analisi della predisposizione genetica ai tumori ereditari.

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

Heredity Cancer

Il test per l'analisi della predisposizione genetica ai tumori ereditari.

BIOLAB

"Con Heredity Cancer posso scoprire se sono predisposto a sviluppare un determinato tipo di tumore ereditario, attraverso un semplice prelievo di sangue o di saliva."

BioLab

Pratichiamo **innovazione e cura della persona**. Ci impegniamo a fornire alle persone una conoscenza del proprio stato di salute, tempestiva e mirata. Forniamo, a medici e famiglie, **tutte le informazioni genetiche che permettono di effettuare le scelte più appropriate per migliorare il proprio stato di salute.**

Heredity è il nostro test genetico non invasivo che permette di conoscere la predisposizione genetica a tumori ereditari. I risultati sono analizzati nei nostri laboratori di genetica molecolare, dove da anni si effettuano test genetici per la predisposizione e la diagnosi di specifici disturbi e malattie.

HEREDITY CANCER: DIAGNOSI PRECOCE E PREVENZIONE.

COS'È UN **TUMORE**.

Il tumore è la conseguenza di un'alterazione del patrimonio genetico delle cellule, definita mutazione. Quando un gene subisce una mutazione per varie cause (biologiche, chimiche, fisiche) le informazioni che arrivano alle cellule non sono corrette e ciò ne determina un comportamento anomalo.

Con i termini "cancro", "tumore", "neoplasia" si fa riferimento a una condizione patologica caratterizzata dalla **proliferazione non controllata** di cellule che alterano la struttura e il funzionamento di organi e tessuti.

Con il termine "cancro" in particolare, si indica la condizione patologica in cui il tumore è in grado di localizzarsi a distanza dalla sede primitiva, originando "metastasi" in altri organi.

I tumori si dividono in tumori solidi, caratterizzati da una massa compatta di tessuto, e tumori del sangue (es: linfomi e leucemie).

La maggior parte dei tumori è detta *sporadica*, cioè si manifesta generalmente nella popolazione senza che ci siano elementi che facciano sospettare la presenza di fattori a base genetica. Esistono però delle forme di tumore dove le persone affette presentano uno stretto grado di parentela. In questo caso la famiglia costituisce un fattore di rischio, per lo più dovuto a condivisione di fattori di rischio genetici.

Una piccola, ma importante percentuale di tumori sono considerati *ereditari*. In questi tumori le mutazioni del DNA insorgono a livello delle cellule germinali o riproduttive e quindi possono essere trasmesse dai genitori ai figli. La persona avrà dalla nascita una predisposizione maggiore allo sviluppo di un tumore rispetto alla popolazione generale.

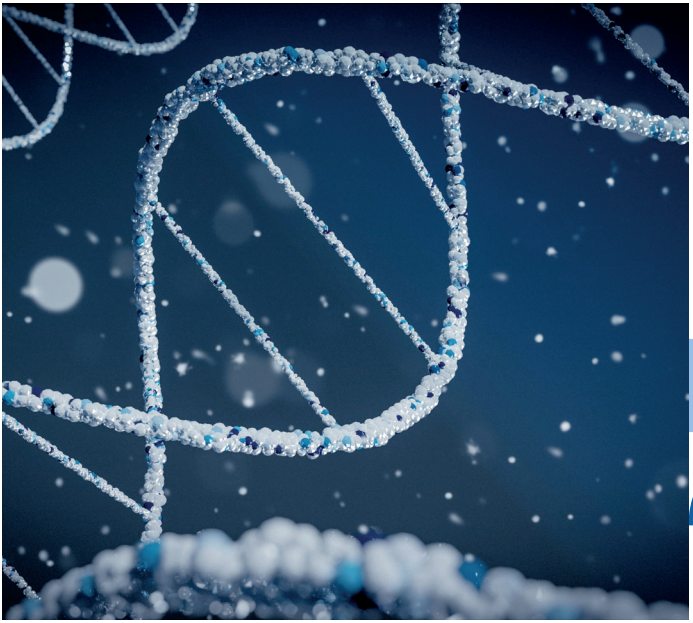
INSORGENZA DI UN TUMORE: QUANTO GIOCANO EREDITÀ E FATTORI DI RISCHIO AMBIENTALI.

Ogni persona all'atto del suo concepimento, acquisisce due copie di ciascun gene, **una copia viene trasmessa dal padre ed una dalla madre:** eventuali alterazioni geniche presenti nel patrimonio genetico dei genitori verranno pertanto trasmesse ai figli. Se uno dei genitori presenta 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 più facilmente quel tumore rispetto alla popolazione generale.**

A questa predisposizione ereditaria di base (mutazione ereditata dal DNA dei genitori), **si potranno sommare** nel corso della vita, altre mutazioni dovute all'esposizione ad agenti tumorali (es. sostanze chimiche, radiazioni, alcuni virus tumorali) e a stili di vita dannosi per il DNA (fumo di sigaretta, alcol, alimenti cancerogeni per l'intestino, etc).

La somma di altre mutazioni ambientali alla mutazione ereditata, andrà a sopprimere completamente la normale funzionalità del gene e determinerà lo sviluppo del tumore.



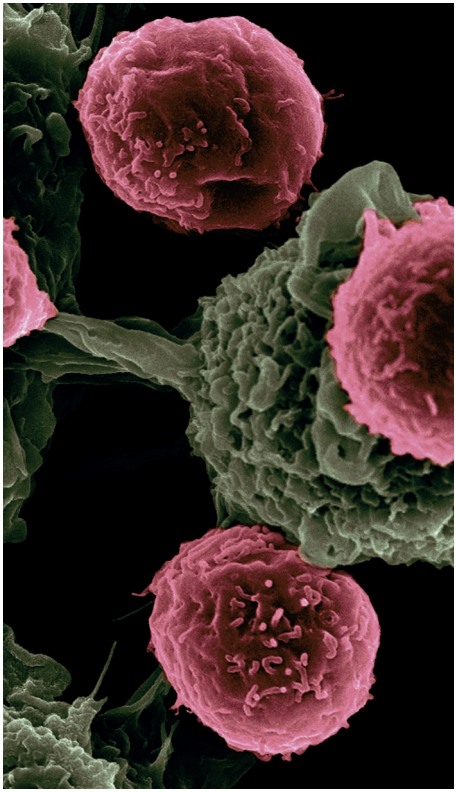
Come individui singoli possiamo modificare il nostro comportamento, smettere di fumare è l'esempio per eccellenza, ma come persone parte di una famiglia, ci portiamo dietro un patrimonio genetico che potrebbe avere a che fare con la predisposizione a sviluppare una neoplasia rispetto alla popolazione generale.

Anche se questo aumenta la probabilità di ammalarsi di cancro, non è detto che il tumore si presenterà.

HEREDITY CANCER È IL TEST GENETICO CHE INDAGA IL **RISCHIO DI SVILUPPARE UN TUMORE EREDITARIO** TRAMITE UN PRELIEVO DI SANGUE O DI SALIVA.

Attraverso il sequenziamento genetico, vengono studiati
74 geni correlati ai tumori ereditari più comuni:

- **tumore gastrico**
- **tumore renale**
- **tumore cerebrale**
- **tumore endocrino**
- **tumore ovarico o all'utero**
- **tumore alla ammella**
- **tumore alla prostata**
- **tumore al pancreas**
- **tumore al colon-retto**
- **melanoma**
- **nefroblastoma**
- **feocromocitoma**
- **paraganglioma**
- **carcinomi basocellulari**
- **osteocondromi multipli**



Geni analizzati:

ALK, APC, ATM, AXIN2, BAP1, BARD1, BLM, BMPR1A, BRCA1, BRCA2, BRIP1, CDC73, CDH1,CDK12, CDK4, CDKN1B, CDKN2A, CHEK2, EPCAM, EXT1, EXT2, FANCG, FH, FLCN, GALNT12, KIT,MAX, MEN1, MET, MLH1, MLH3, MRE11A, MSH2, MSH3, MSH6, MUTYH, NBN, NF1, NF2, NTHL1,NTRK1, PALB2, PDGFRA, PHOX2B, PMS1, PMS2, POLD1, POLE, PRSS1, PTCH1, PTCH2, PTEN,RAD50, RAD51C, RAD51D, RB1, RET, SDHA, SDHAF2, SDHB, SDHC, SDHD, SMAD4, SMARCA4,SPINK1, STK11, SUFU, TMEM127, TP53, TSC1, TSC2, VHL, WT1, XPC.

QUANDO
SOTTOPORSI AL TEST?

In caso di:

FAMILIARE
che ha sviluppato un tumore in età precoce

TUMORI
multipli nella stessa persona

SOSPETTA
o accertata predisposizione a tumori ereditari

ANALISI
di possibile predisposizione oncologica

Il test Heredity Cancer consiste in un'analisi genetica multipla su un campione di sangue o con un tampone buccale, che permette di individuare la predisposizione ai tumori ereditari. I portatori di mutazione germinale su questi geni, avendo ereditato una copia del gene mutata, possiedono una maggiore predisposizione a sviluppare, precocemente o più facilmente un tumore rispetto alla popolazione generale.

PERCHÈ FARE IL **TEST HEREDITY CANCER**?

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

I membri di famiglie ad alto rischio ereditario, ed in particolare chi è stato interessato direttamente da un tumore, può eseguire il test per chiarire la propria situazione clinico-genetica. Il test potrà accertare se il paziente è portatore di una mutazione chepredispone allo sviluppo di un tumore specifico.

In caso di positività del test l'accertamento potrà essere esteso ai familiari del paziente, al fine di individuare i soggetti a rischio.

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 conoscenza della possibilità di trasmissione delle mutazioni geniche alla progenie e l'individuazione dei soggetti figli, con mutazioni geniche germinali, ad alto rischio

— La valutazione di eventuali indicazioni a terapie di profilassi preventiva.

COME SCOPRIRE LA **PREDISPOSIZIONE EREDITARIA** ALLO SVILUPPO DI UNA NEOPLASIA.

1 Rivolgersi al proprio laboratorio analisi o al proprio medico di fiducia richiedendo il **test Heredity Cancer**.

2 Effettuare un prelievo di sangue o un tampone buccale.

3 Tramite un laboratorio analisi di fiducia o tramite il proprio Medico Specialista, inviare il campione al laboratorio BioLab che effettuerà l'esame tramite tecnica del sequenziamento di ultima generazione Next Generation Sequencing.

4 Ricevere il report del test.
Si raccomanda di condividere le informazioni con il proprio medico e soprattutto in caso di esito positivo, richiedere ed eseguire una Consulenza Genetica Specialistica.

COSA CONTIENE IL **REPORT**.

ESITO POSITIVO

Presenza di una o più mutazioni: indica che **il test ha rilevato una o più mutazioni a livello di uno (o più) gene responsabile della predisposizione ereditaria allo sviluppo di uno specifico tumore**, cioè presentano una copia del gene mutata.

Le mutazioni riscontrabili tramite il test possono rientrare nelle seguenti categorie prognostiche:

— con significato patologico noto;
— con significato benigno in quanto sono riscontrabili in individui normali e sono prive di significato patologico;
— con significato incerto in quanto non ancora note o caratterizzate dalla comunità medico-scientifica. In questo caso possono essere necessari ulteriori indagini per chiarire il significato della variante.

Attraverso una consulenza genetica specialistica è possibile avere una stima in termini probabilistici riguardo il rischio di sviluppare il tumore specifico, associato a quel tipo di mutazione riscontrata in un particolare gene.
Un risultato positivo non significa che il paziente ai cui è stata riscontrata una mutazione svilupperà necessariamente il tumore, ma solamente che quel paziente possiede un rischio maggiore rispetto ad una persona che non presenta la specifica mutazione. Infatti, non tutte le persone che sono portatrici di mutazione sviluppano la patologia neoplastica; sebbene queste mutazioni aumentino notevolmente il rischio di insorgenza del tumore, questo non si sviluppa finché la copia normale del gene corrispondente non viene soggetta a mutazione nel corso della vita (per la somma di altri fattori ambientali cancerogeni).
L'identificazione di una mutazione predisponente permette di stabilire un protocollo di controlli clinici ravvicinati e di valutare l'opportunità di interventi preventivi. Permette inoltre di estendere l'esame ad altri familiari a rischio che desiderino eseguirlo. In questi ultimi l'analisi ha valore di test predittivo, perché consente di distinguere, all'interno di queste famiglie, i soggetti portatori della mutazione dai non portatori, identificando con precisione gli individui che presentano un elevato rischio di tumore e coloro il cui rischio è paragonabile a quello della popolazione generale. In questo modo, i primi potranno essere avviati in maniera mirata a specifici programmi di sorveglianza, al fine di una diagnosi precoce, o di profilassi, mentre i secondi potranno essere indirizzati ai controlli previsti per la popolazione generale.

ESITO 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, ciò perché la maggior parte di questo genere di tumori si estrinseca in forma sporadica.**

A CHI È RIVOLTO **HEREDITY CANCER**.

Donne e uomini di tutte le età

Un test semplice e sicuro per sapere se si è predisposti a sviluppare un determinato tipo di tumore ereditario.

Basta un prelievo di sangue o un semplice tampone buccale per conoscere la predisposizione a tumori ereditari.

– NON È NECESSARIO IL DIGIUNO

– PUÒ ESSERE ESEGUITO IN OGNI MOMENTO

Laboratorio analisi e studi medici

Forniamo supporto anche a medici e a centri specialistici. Inviamo a centri medici e laboratori il kit completo per prelevare il materiale genetico (saliva o sangue).

Siamo un'azienda italiana con un profondo background di conoscenze, oltre a essere un importante riferimento nel campo della genomica applicata alla medicina di precisione. I nostri test genetici vengono eseguiti nel rispetto dei più elevati standard di qualità.

I nostri prodotti seguono le **norme di qualità ISO 9001** e rispettano la normativa europea per i dispositivi diagnostici **CE IVD** per lo sviluppo dei kit al fine di assicurare il rispetto dei requisiti essenziali di sicurezza e ridurre al minimo il rischio per ogni paziente.

BIOLAB

HEREDITY CANCER E BIOLAB RISPETTANO I PIÙ **ELEVATI STANDARD REGOLAMENTARI E DI QUALITÀ**.

IL LABORATORIO BIOLAB È CERTIFICATO ISO 9001:2015

Il nostro laboratorio accreditato a livello V – Eccellenza con il SSN e accreditato nella categoria Eccellenza SSR Marche è riconosciuto ISO 9001: è uno standard concordato a livello internazionale che stabilisce i requisiti per un sistema di gestione della qualità specifico per l'industria dei dispositivi medici. Con questa certificazione, i laboratori Biolab confermano la loro conformità alle normative attuative per la sicurezza e la qualità dei dispositivi medici sviluppati.

Accuratezza del test
Le tecniche attuali di sequenziamento del DNA producono risultati con accuratezza superiore al 99%.
Benché questo test sia molto accurato bisogna sempre considerare i limiti dell'esame, di seguito descritti.

Avvertenze
Heredity viene analizzato mediante sequenziamento completo degli esoni dei geni in esame con piattaforma Ion Torrent o Illumina Nextseq 1000. Copertura reale di 100x su tutti gli esoni dei geni investigati.
L'approccio amplicon-based enrichment permette:
• l'utilizzo di campioni con bassa concentrazione (es. FFPE);
• migliore arricchimento per le regioni omologhe;
• sequenziamento delle regioni ipervariabili;
• rilevazione delle regioni a bassa complessità (es. microsatelliti);
• rilevazione delle fusioni.

Limitazioni del test
Heredity valuta solo le malattie genetiche ed i geni elencati in relazione tecnica. Il test non evidenzia altre malattie genetiche o geni non specificamente investigati.
L'esame inoltre non è in grado di evidenziare:
• mutazioni localizzate nelle regioni introniche;
• delezioni, inversioni o duplicazioni maggiori di 20 bp;
• mosaicismi della linea germinale (cioè mutazioni presenti solo nei gameti).

Un risultato "NEGATIVO" - Assenza di mutazioni per i geni investigati non esclude la possibilità di essere portatori di una mutazione localizzata in una regione del genoma non investigata dall'esame.
E' possibile che alcune zone del proprio DNA non possano essere sequenziate o che abbiano una copertura inferiore ai limiti fissati dagli esperti di Biolab per garantire un'analisi accurata delle varianti. Queste regioni non saranno quindi comprese nell'analisi qualora non superino gli standard qualitativi richiesti.
In alcuni casi, il risultato di un'analisi genomica può rivelare una variante o mutazione del DNA con un significato clinico non certo o determinabile in base alle attuali conoscenze medico-scientifiche.
L'interpretazione delle varianti genetiche si basa sulle più recenti conoscenze disponibili al momento dell'analisi. Tale interpretazione potrebbe cambiare in futuro con l'acquisizione di nuove informazioni scientifiche e mediche sulla struttura del genoma ed influire sulla valutazione stessa delle varianti.
Alcune patologie possono essere causate o regolate da più di una variante nel DNA in uno o più geni. Alcune di queste varianti possono non essere ancora state identificate o validate dalla comunità scientifica e quindi non essere riportate come patogenetiche al momento dell'analisi.
Limite intrinseco della metodologia NGS utilizzata è la mancanza di uniformità di coverage per ciascuna regione genica analizzata. Tale limite si traduce nella possibilità, insita nelle metodiche NGS, che specifiche mutazioni dei geni selezionati potrebbero non essere state rilevate dal test.

Scansiona il Qr Code e scopri l'elenco completo dei geni investigati.

BIOLAB

Sede di Ascoli Piceno
0736.550452
info@laboratoriobiolab.it

Quartiere Monticelli
Ingresso Largo degli Aranci, 9
63100 Ascoli Piceno

Sede di Comunanza
0736.845550
info@laboratoriobiolab.it

c/o Centro Medico Sant'Anna
Vai G. Galilei
63087 Comunanza (AP)

www.laboratoriobiolab.it

Consulta il tuo specialista
di fiducia per decidere se Heredity
Cancer è il test adatto a te