

MY **CANCER** Check



TEST DI PREDISPOSIZIONE ALLE FORME EREDITARIE DI TUMORE

MyCheck Cancer è un test che si esegue sul DNA estratto da un prelievo di sangue periferico con lo scopo di valutare la predisposizione genetica allo sviluppo di alcune forme ereditarie di tumore. La metodica si basa sul sequenziamento di nuova generazione (Next Generation Sequencing) di geni solitamente associati ad un rischio aumentato di tumore.

Le basi scientifiche

I geni analizzati con il MyCheck Cancer codificano per proteine importanti nei processi di controllo del ciclo cellulare e di riparazione del DNA; giocano, dunque, un ruolo chiave nell'assicurare la stabilità del materiale genetico cellulare. Una mutazione in questi geni può provocare l'assenza o il malfunzionamento dei rispettivi prodotti proteici, portando alla mancata riparazione del DNA danneggiato e alla crescita cellulare incontrollata. Come risultato, le cellule hanno maggiori possibilità di sviluppare ulteriori alterazioni genetiche che possono portare all'insorgenza di un cancro.



Tumori ereditari

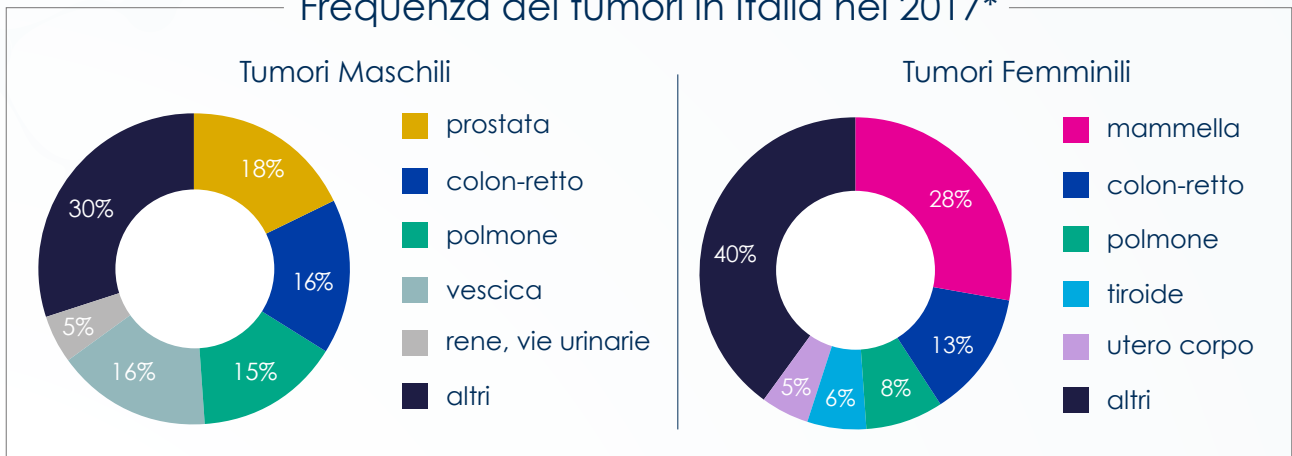
Nel 5-10% dei casi i tumori sono attribuibili alle forme ereditarie, quando cioè la loro comparsa è dovuta ad una mutazione trasmessa dai genitori (mutazione germinale o costitutiva).

Sia i portatori, sia coloro che ereditano tali mutazioni, hanno un rischio più elevato di sviluppare un tumore rispetto alla popolazione generale (talvolta fino al 90-95%).

I figli hanno il 50% di probabilità di ereditare le mutazioni germinali presenti nei genitori e, con esse, la predisposizione a sviluppare il tumore associato a quell'alterazione. Nella tabella sottostante i geni sono raggruppati in funzione del tipo di tumore ereditario rispetto al quale si intende valutare la predisposizione.

Pannelli MyCheck Cancer	Lista dei Geni
Tumori femminili / Tumori maschili	APC, ATM, AXIN2, BARD1, BMPR1A, BRCA1, BRCA2, BRIP1, CDC73, CDH1, CDK4, CDKN1B, CDKN2A, CHEK2, EPCAM, EXT1, EXT2, FH, FLCN, MAX, MEN1, MET, MLH1, MLH3, MRE11A, MSH2, MSH6, MUTYH, NBN, NF1, NF2, NTRK1, PALB2, PMS1, PMS2, PTEN, RAD50, RAD51C, RB1, RET, SDHAF2, SDHB, SDHD, SDHC, SMAD4, STK11, TMEM127, TP53, VHL, RAD51D, EPCAM, SMARCA4, KIT, PDGFRA, SDHA, BLM, GALNT12, MSH3, POLD1, POLE, HOXB13, NTHL1
Cancro della mammella e dell'ovaio	BRCA1, BRCA2, CHEK2, PALB2, BRIP1, TP53, PTEN, STK11, CDH1, ATM, BARD1, MLH1, NBN, MRE11A, MSH2, MSH6, MUTYH, PMS1, PMS2, RAD50, RAD51C
Tumore gastrico	CDH1, MLH1, MSH2, MSH6, PMS2, EPCAM, APC, BMPR1A, SMAD4, STK11, TP53
Carcinoma renale	VHL, MET, FH, FLCN
Tumore prostatico	BRCA1, BRCA2, CHEK2, HOXB13, MSH2, MSH6, PMS2, MLH1, ATM, BRIP1, PALB2
Neoplasia endocrina multipla	MEN1, RET, CDKN1B
Cancro alla tiroide	RET, NTRK1
Carcinoma paratiroideo	CDC73, MEN 1
Neurofibromatosi	NF1, NF2
Feocromocitoma	SDHAF2, SDHB, SDHC, SDHD, RET, VHL, MAX, NF1, TMEM127
Paraganglioma familiare	SDHB, SDHC, SDHD, SDHAF2, VHL
Retinoblastoma	RB1
Melanoma	CDKN2A, CDK4
Condrosarcoma	EXT1, EXT2
Cancro coloretale	APC, AXIN2, EPCAM, MLH1, MLH3, MSH2, MSH6, MUTYH, PMS1, PMS2, STK11, PTEN, SMAD4, BMPR1A, ATM, BLM, CHEK2, ALNT12, MSH3, NTHL1, POLD1, POLE, TP53
Cancro del pancreas	BRCA2, PALB2
Cancro dell'endometrio	MLH1, MSH2, MSH6, PMS2, EPCAM, STK11, TP53, PTEN, MUTYH
Tumore stromale gastrointestinale	KIT, PDGFRA, SDHA, SDHB, SDHC, SDHD, NF1

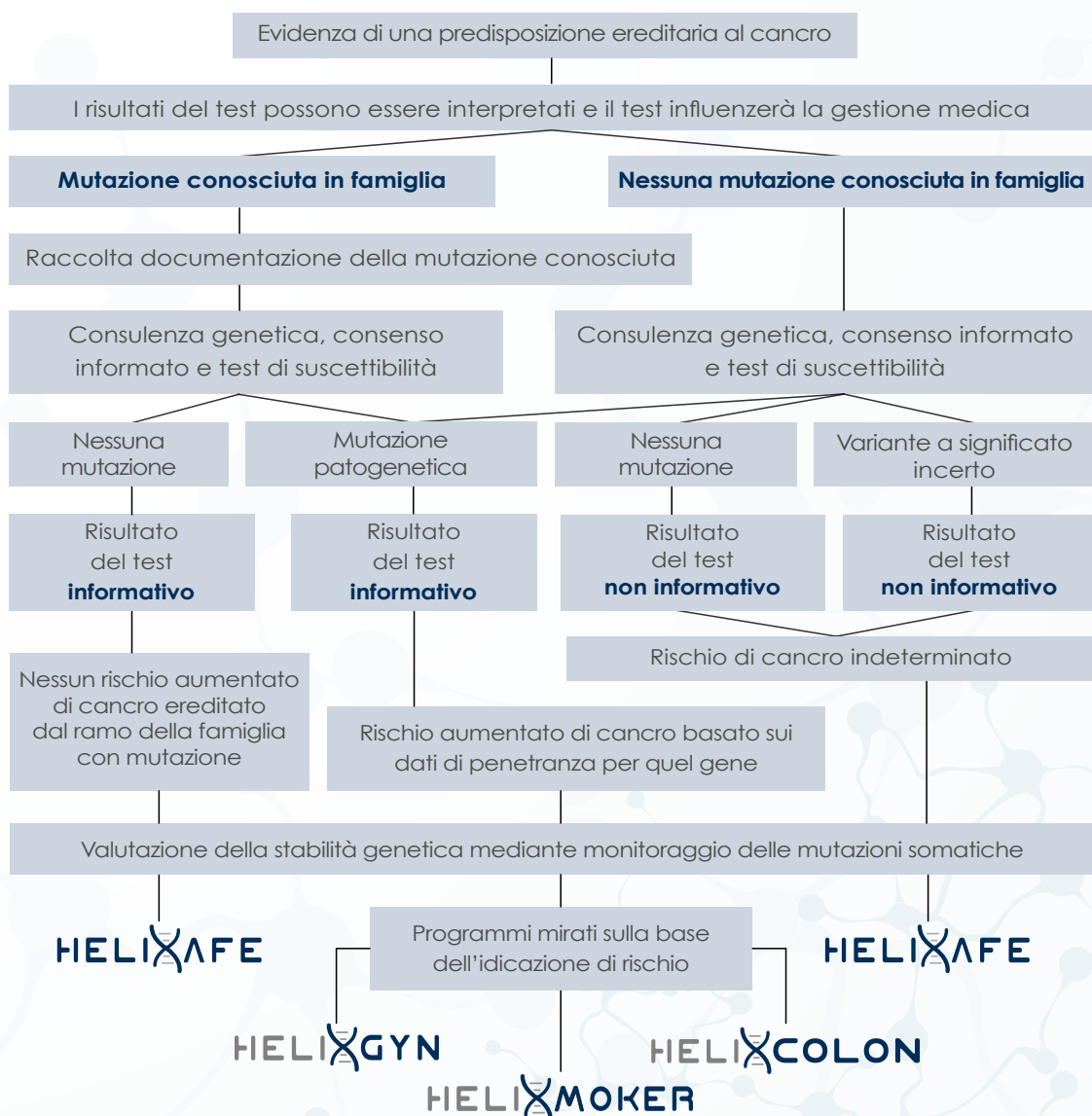
Frequenza dei tumori in Italia nel 2017*



*escluso i carcinomi cutanei

Perché fare il MyCheck Cancer

L'identificazione precoce di soggetti che hanno mutazioni germinali in geni frequentemente associati ad un rischio aumentato di tumore consente, da una parte, l'avvio di un confronto fra paziente e medico riguardo alle scelte riproduttive, all'esecuzione di screening più approfonditi o alle opzioni chirurgiche eventualmente attuabili, dall'altra, l'avvio di un programma di prevenzione oncologica basato sul monitoraggio non invasivo della stabilità genetica.



Procedura



Counseling pre-test
e consenso
informato



Prelievo di
sangue
periferico



Spedizione del
campione di
sangue



Sequenziamento
del DNA



Invio del
risultato



Counsulenza
genetica
post-test



Numero Verde
800 690 914



ROMA

Università di Roma Tor Vergata
Via della Ricerca Scientifica 1
00133 Roma

MILANO

Ospedale San Raffaele
DIBIT 1 - via Olgettina 58
20132 Milano

SAN MARINO

Strada Rovereta, 42
47891 Falciano
San Marino

www.bioinst.com

info@bioinst.com