



MY<sup>BREAST</sup> Check

screening  
dei tumori ereditari  
mammella-ovaio

 **BIOSCIENCE**  
GENOMICS

Università di Roma



Tor Vergata

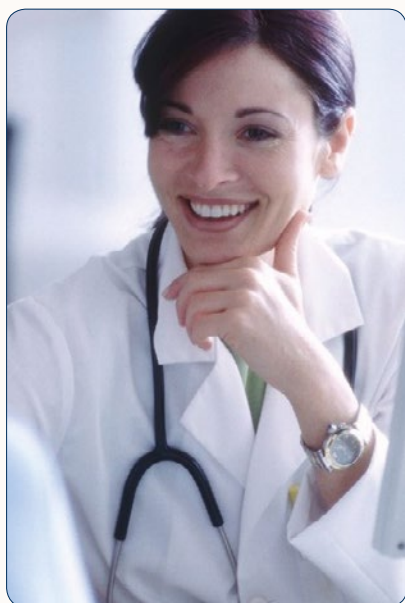


## Cos'è il **MY BREAST** Check?

È un test che si esegue sul DNA estratto da un prelievo di sangue periferico con lo scopo di valutare la predisposizione ai tumori della mammella e dell'ovaio. La metodica si basa sul sequenziamento del DNA (Next Generation Sequencing) per la ricerca di mutazioni nei geni BRCA1 e BRCA2, solitamente associate ad un rischio aumentato di tumore ovarico e di tumore della mammella.

# Perché fare il **MY BREAST** Check ?

Alcune persone sono maggiormente a rischio di sviluppare un tumore, rispetto alla popolazione generale, a causa di fattori soggettivi, inclusa una storia familiare di cancro. L'aumento del rischio può essere dovuto ad un difetto genetico ereditario (mutazione). L'identificazione precoce di soggetti che hanno tali mutazioni consente, da un lato, di attivare percorsi di prevenzione oncologica, entrando in programmi di sorveglianza ad alto rischio e usufruendo di un controllo maggiore rispetto alla popolazione generale; dall'altro, di avviare un confronto fra paziente e medico riguardo alle scelte riproduttive, all'esecuzione di indagini più approfondite o alle opzioni chirurgiche eventualmente attuabili (mastectomia bilaterale e ovariectomia bilaterale).



## Le mutazioni genetiche

BRCA1 e BRCA2 sono geni oncosoppressori che portano le informazioni genetiche necessarie alla "fabbricazione" di proteine importanti per riparare il DNA dai danni cui va costantemente incontro, giocando un ruolo chiave nella prevenzione cellulare della formazione del cancro. La mutazione di uno di questi geni può provocare l'assenza o il malfunzionamento dei rispettivi prodotti proteici, portando alla mancata riparazione del DNA danneggiato. Come risultato, le cellule hanno maggiori possibilità di sviluppare ulteriori alterazioni genetiche che possono sfociare in un cancro. Mutazioni germinali nei geni BRCA1 o BRCA2

sono responsabili della sindrome del cancro ereditario della mammella e dell'ovaio (HBOC), caratterizzata da rischio aumentato di sviluppo non solo di un tumore mammario e/o ovarico, ma anche al pancreas e alla prostata. Tali mutazioni vengono ereditate in forma autosomica dominante: la possibilità che vengano trasmesse alla prole è del 50%.

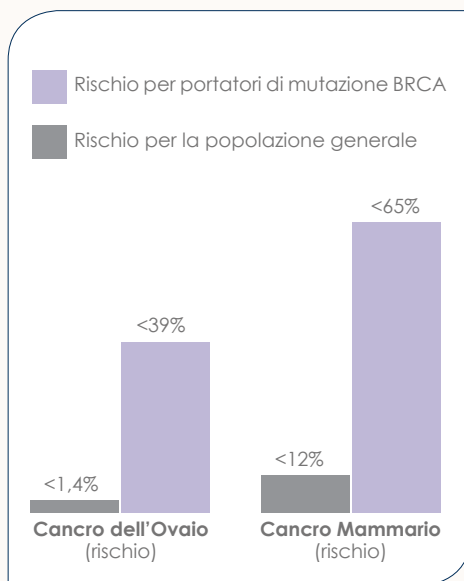


# La predisposizione aumenta il rischio

Circa 1 donna su 8 può ricevere nel corso della vita una diagnosi di tumore al seno (nei soggetti di sesso maschile, 1 su 868); per il tumore ovarico, la probabilità è di 1 su 50. Queste forme neoplastiche sono nel 5-10% dei casi di natura ereditaria. Le mutazioni nei geni BRCA1 e BRCA2 si associano alla maggior parte dei casi ereditari di tumore della mammella ad esordio precoce o di tumore ovarico, e anche al 3-4% di tutti gli altri casi di tumore della mammella.

Nell'arco della vita le donne con una mutazione a carico del gene BRCA1 hanno fino al 65% di probabilità (rispetto

al 12% della popolazione generale) di sviluppare un tumore della mammella e fino al 39% (rispetto all'1,4% della popolazione generale) di sviluppare un tumore ovarico. Con mutazioni nel gene BRCA2, invece, le percentuali sono del 25-40% per il tumore della mammella e del 10-20% per quello ovarico.



## Benefici clinici del MY BREAST Check

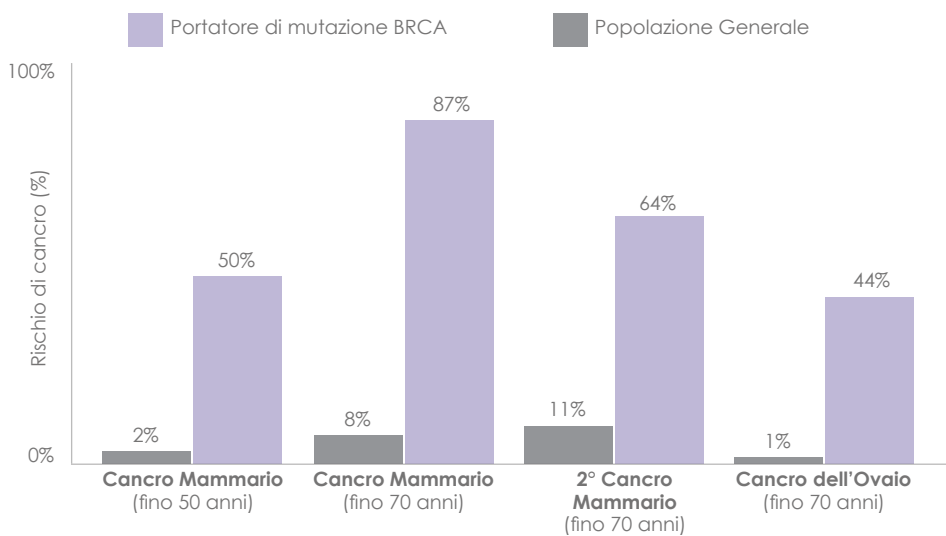
- Migliorare i risultati terapeutici per pazienti, identificati come portatori di mutazioni, grazie ad una prevenzione mirata o ad interventi precoci
- Determinare le cause genetiche del tumore mammario e/o ovarico nella propria famiglia.

## Procedura





Circa il 40/45% dei casi di tumore mammario sono causati da mutazioni a carico dei geni BRCA1 e BRCA2 e l'80% di pazienti con una storia familiare di tumore mammario è portatore di mutazioni BRCA1 e 2.



## MY BREAST Check è particolarmente indicato per:

- Pazienti con una storia familiare di tumore mammario e/o ovarico
- Donne con casi di tumore mammario diagnosticato prima dei 35 anni (tumore ovarico prima dei 40) o che hanno avuto casi multipli di tumore mammario e/o ovarico
- Diagnosi di tumori mammari in soggetti di sesso maschile, indipendentemente dall'età di insorgenza
- Presenza di una mutazione nota nell'ambito familiare
- Donne che vogliono avere una valutazione personalizzata della predisposizione alle forme ereditarie di tumore della mammella e dell'ovaio





[www.genbio.it](http://www.genbio.it)      [info@genbio.it](mailto:info@genbio.it)

**ROMA** - Univ. degli Studi di Roma Tor Vergata, Dip. di Biologia - via della Ricerca Scientifica 1, 00133 Roma

**MILANO** - Ospedale San Raffaele, DIBIT 1 - via Olgettina 60, 20132 Milano