

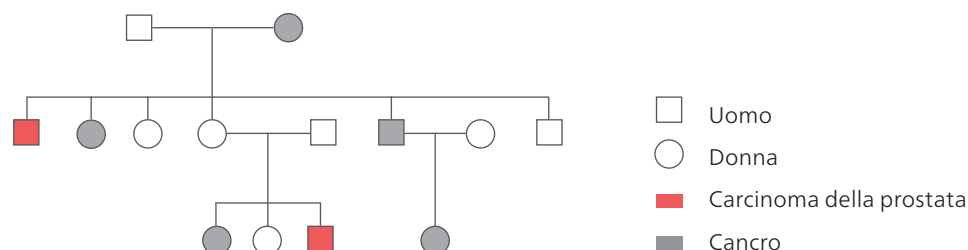
Test genetico per *BRCA1* e *BRCA2*

Nuove raccomandazioni NCCN per il carcinoma della prostata

Contesto

In Svizzera ogni anno > 6'000 pazienti si ammalano di carcinoma della prostata. Le mutazioni genetiche *BRCA*, *ATM*, *PALB2* e *FANCA* appartengono ai fattori rischio genetici più importanti attualmente conosciuti. Le mutazioni del gene *BRCA2* aumentano di nove volte il rischio di malattia e sono associate a una crescita aggressiva del tumore e a una probabilità di sopravvivenza sfavorevole. Come novità, il National Comprehensive Cancer Network (NCCN) consiglia un'analisi delle mutazioni genetiche *BRCA*.

Albero genealogico dei tumori ereditari



Indicazioni

- Fratello, padre o più membri della famiglia ammalati prima del 60esimo anno di età
- Più di un parente con carcinoma mammario, ovarico o pancreatico
- Mutazione *BRCA* nota in famiglia
- Pazienti con carcinoma prostatico istologicamente accertato e con i seguenti criteri:
 - Grado di differenziazione basso (Gleason-Score ≥ 8)
 - Coinvolgimento dei linfonodi, metastasi lontane
 - Crescita malgrado castrazione

Situazione
famigliare
accertata

Vantaggi

Portatori di mutazione	Detezione precoce e consulenza famigliare migliori (HBOC-Syndrom)
In caso di malattia	Possibilità dell'utilizzo di inibitori PARP (studi clinici) Aumento della sensibilità al carboplatino L'analisi è possibile anche partendo dal tessuto tumorale (ivi inclusa la possibilità di ricerca mirata nelle cellule germinali)

Metodo

Next-Generation Sequencing e test di grandi riarrangiamenti, analisi accreditate secondo EN/ISO 17025 e 15189 presso Viollier. Analisi e interpretazione entro 14 giorni.

Materiale

Provetta EDTA, lilla (6), non centrifugata
 Biopsia di tumore, fissata in formalina e inclusa in paraffina (FFPE)

Prezzo

CHF 3'661.– (sangue) | CHF 2'141.– (tessuto)
 Chiarimenti individuali, come ad es. test per singole mutazioni, su richiesta

Informazioni NCCN Guidelines Prostate Cancer → Letteratura supplementare su richiesta

Dr. phil. Il Henriette Kurth, Specialista FAMH in medicina di laboratorio, Sost. responsabile Genetica / Biologia molecolare
 Dr. phil. Il Christoph Noppen, Specialista FAMH in medicina di laboratorio, Responsabile Genetica / Biologia molecolare
 Dr. phil. nat. Florent Badiqué, Specialista FAMH in medicina di laboratorio, Genetica / Biologia molecolare
 Dr. med. Stephan Christian Rauthe, FMH patologia
 PD Dr. med. Andreas Zettl, FMH patologia, Responsabile Patologia

Redazione

Dr. med. Maurice Redondo, FMH in ematologia, Specialista FAMH in medicina di laboratorio, Responsabile Produzione centrale