



## COMUNICATO STAMPA

### SCONFIGGERE IL CANCRO CON LA PREVENZIONE, NUOVO TEST GENETICO INDIVIDUA LA SINDROME HBOC DEI TUMORI EREDITARI MAMMELLA E OVAIO

### 47% DELLE DONNE CON STORIA FAMILIARE DI CANCRO NON HA MAI AVUTO INDICAZIONE DI SOTTOPORSI AD UN TEST

**I test per valutare la predisposizione genetica a sviluppare il cancro aprono la strada alla medicina prognostica che permette di impostare un piano di gestione del rischio**

Roma, 6 GIUGNO 2016– Le tecniche di sequenziamento del DNA hanno aumentato esponenzialmente la **conoscenza dei difetti genetici coinvolti nell'insorgenza di alcuni tipi di cancro**. Se nella popolazione generale il rischio di sviluppare un cancro al seno interessa 1 donna su 8 e 1 su 50 per il tumore ovarico, quando sono presenti delle mutazioni genetiche familiari i numeri cambiano completamente e drammaticamente. **Per quelle che presentano una predisposizione familiare il rischio aumenta dal 15 al 40% che schizza al 50-87% per i portatori dei geni BRCA1 e BRCA2.** Più precisamente la presenza di una mutazione di questi geni il rischio di sviluppare il cancro è del 60-80% a carico del seno e del 20-40% a carico dell'ovaio.

La presenza di una mutazione di questo gene codifica la HBOC Syndrome (Hereditary Breast and Ovarian Cancer) o Sindrome dei Tumori Ereditari di Mammella e Ovaio, una condizione determinata da mutazioni genetiche che si trasmettono da una generazione all'altra.

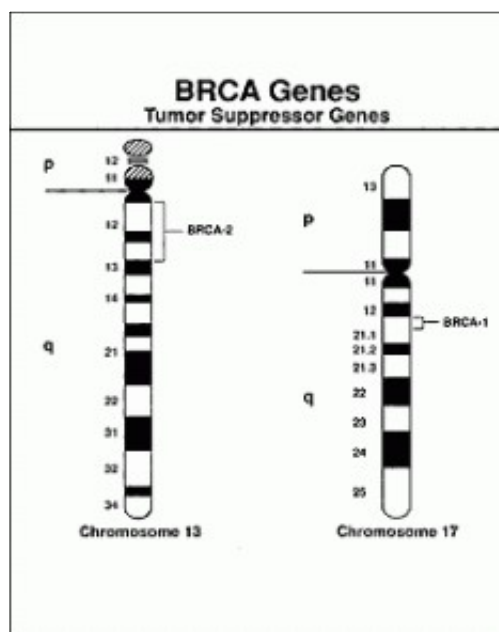
Soggetti che hanno avuto **casi di cancro di origine genetica in famiglia diventano soggetti 'ad alto rischio' e 'sorvegliati speciali'**. Eppure il 47% delle donne con rilevanti storie familiari non ha mai ricevuto l'indicazione di sottoporsi a un test o un counseling genetico.

**“Conoscere tempestivamente la presenza di specifici fattori di rischio è oggi uno strumento importantissimo per impostare una strategia di difesa,** così come ha fatto l'attrice americana Angelina Jolie, che proprio a seguito di un test genetico ha scoperto la propria mutazione del gene BRCA1, lo stesso che aveva ucciso la madre, la nonna e la zia e che l'ha portata alla decisione di ricorrere alla

'chirurgia preventiva' rimuovendo il seno prima e le ovaie poi. **Anche donne che non presentano casi noti in famiglia possono essere portatrici della mutazione e di conseguenza essere esposte ad un rischio aumentato**".

"Essere portatori di una mutazione genetica di questo tipo non equivale a una sentenza di condanna" **rassicura il Prof. Giuseppe Novelli, Rettore dell'Università di Tor Vergata e Ordinario di Genetica Umana** "oggi possiamo mettere in campo diverse strategie per sfruttare al meglio i risultati di questo importantissimo test, come lo stretto monitoraggio con controlli pianificati e rigorosi, la chemioterapia preventiva, ed infine la profilassi chirurgica che prevede l'asportazione degli organi ad alto rischio di tumore. In questo percorso che può essere molto delicato è sempre necessario un counseling genetico e psicologico di supporto nella gestione di una informazione che può cambiare la vita della persona coinvolta e generare uno stato di ansia. **Con questi strumenti abbiamo inaugurato l'era della medicina prognostica**".

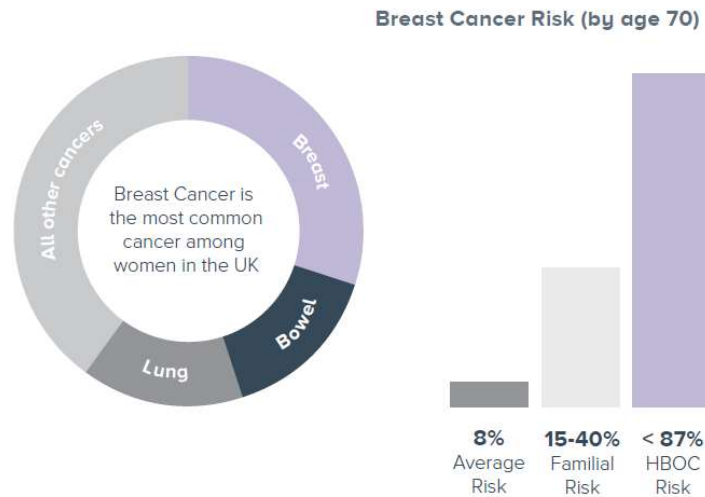
Ai test già disponibili nel nostro Paese oggi si aggiunge un **tipo di indagine assolutamente innovativa, per l'analisi mediante sequenziamento ultrarapido Next Generation Sequencing di tutte le regioni codificanti per i geni BRCA1/2. MyCheck HBOC è messo a disposizione ed analizzato da Bioscience Genomics, lo spin off dell'Università di Tor Vergata. Il sistema di analisi consentirà di caratterizzare da un punto di vista molecolare geni di interesse a partire sia da un normale prelievo di sangue che da tessuto. Nel primo caso l'informazione ottenuta permetterà di evidenziare se il paziente sia portatore di mutazioni coinvolte nell'insorgenza della patologia a livello del DNA germinale. Lo stesso approccio tecnologico garantirà la possibilità di poter effettuare l'analisi dei geni BRCA1/2 a partire da tessuti biotici in paraffina di pazienti affetti da tumore per l'identificazione di mutazioni somatiche a bassa frequenza.**



"Conoscere il proprio profilo genetico è fondamentale per pianificare insieme al proprio medico la migliore strategia da mettere in atto per prevenire l'insorgenza del cancro, individuarlo tempestivamente o trattarlo in fase precoce e quando sia ancora trattabile" continua il prof. Novelli "Il test viene eseguito attraverso l'analisi di un semplice prelievo di sangue, conservato a bassa temperatura e spedito ai laboratori di Bioscience Genomics all'interno dell'Università di Tor Vergata a Roma, con protocolli rigorosi per garantirne l'integrità. **Esiste un grave deficit di informazione sulla Sindrome HBOC per questo abbiamo deciso di inaugurare una attività di awareness che si celebrerà ad ottobre con la Giornata Mondiale**" conclude Novelli.

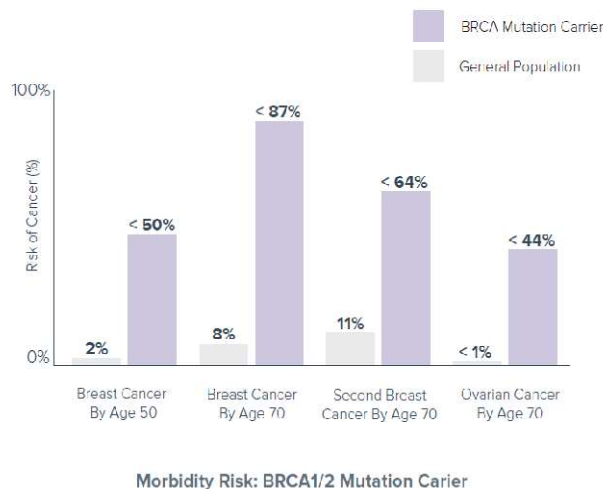
## SCHEMA PER LA STAMPA

La patogenicità di questi geni è ormai ben documentata: circa il 45% dei tumori alla mammella ereditari sono causati da uno dei due geni BRCA mutati e l'80% dei pazienti con una storia familiare di cancro al seno presentano una mutazione.



Per chi è indicato il test? Per tutti quei pazienti (maschi e femmine) che hanno una storia familiare di cancro e desiderano conoscere il proprio fattore di rischio, pazienti con storia di HBOC, soggetti che appartengono ad una popolazione a maggior rischio o donne con età superiore a 40 anni.

Nel grafico sottostante sono riportati i tassi di aumento del di Cancro al Seno e all'Ovaio nella popolazione generale e in quella con mutazione dei geni BRCA:



## LE INDAGINI MOLECOLARI NEXT GENERATION SEQUENCING

Bioscience Genomics ha strutturato un' offerta di servizi NGS di eccellenza, in grado di garantire ai propri clienti un' accurata indagine molecolare mediante l'utilizzo di pannelli genici sviluppati in funzione di contesti patologici specifici quali:

- Oncologia;
- Malattie Mendeliane ;
- Farmacogenomica;
- Malattie Metaboliche

Di seguito una tabella riassuntiva di alcuni delle applicazioni offerte

<b>Pannello</b>	<b>Descrizione</b>	<b>Geni</b>
Cystic Fibrosis	pannello per l'analisi di tutto il gene della fibrosi cistica	CFTR
Cancer Hot Spot	50 oncogeni più prevalentemente mutati in diversi contesti oncologici, quali: melanoma, tumore del polmone, tumore del colon ecc.	ABL1 , EZH2, JAK3, PTEN, AKT1 FBXW7, IDH2, PTPN11, ALK, FGFR1 KDR, RB1, APC, FGFR2, KIT, RET, ATM, FGFR3, KRAS, SMAD4, BRAF, FLT3, MET, SMARCB1, CDH1 , GNA11 , MLH1, SMO, CDKN2A, GNAS, MPL, SRC, CSF1R, GNAQ, NOTCH1, STK11, CTNNB1, HNF1A, NPM1, TP53, EGFR, HRAS, NRAS, VHL, ERBB2, IDH1, PDGFRA, ERBB4, JAK2, PIK3CA
Leucemia Mieloide Acuta (AML)	19 geni coinvolti nella Leucemia Mieloide Acuta (AML)	ASXL1,BRAF, CBL, CEBPA, DNMT3A , FLT3,GATA2, IDH1, IDH2, JAK2, KIT, KRAS, NPM1, NRAS, PTPN11, RUNX1, TET2, TP53
Inherited Cancer	134 geni coinvolti nello screening di mutazioni per la previsione di forme di cancro ereditario	ATR,SMARCE1,SMAD4, AIP,ERCC4, WAS, MYH8, DDB2, PALLD, BRIP1, ANTXR1, SPRED1, KDR, NCOA4, VHL, MET, SDHC, RNASEL, GPC3, FANCA, APC, SDHAF2, FANCM, RAD51D, PRF1,TSC1, SMARCB1, FANCB, SDHB, CHEK2, XIN2, MLH1, SLX4, CBL, MRE11A, MITF, ERCC5, MSH2,NF1, RSPO1, MUTYH, PRKAR1A, HNF1B, MSR1, SBDS, CACNA1D, FANCC, XPA, MAX,SETBP1, TSC2, MSH6, XRCC2, CDC73, ERCC2, PRSS1, SDHD, MTAP, SPINK1, BMPR1A, RAD51C, PHOX2B, PIK3CA, BUB1B, AKT1,WT1, POLH, BUB1, TGFB1, KLLN, RNF168, ELAC2, EXT2, PALB2, HOXB13, FANCG, RECQL4, PTCH1, CDK4, CDKN1B, DICER1, PTEN, TERT, ERCC3, ATM, RUNX1, FH, FANCF, BRCA1, SH2D1A, TP53, FLCN, RET, CDH1,EXT1, BARD1, ALK, KIT, PMS2, CDKN2A, MEN1, BAP1,SUFU,FANCI, EGFR, BLM, NF2, WRN, STK11, HNF1A, TMEM127, BRCA2,FANCE, NTRK1, NBN, FANCL, RAD50, EPCAM, POLD1, CYLD, POLE,MLH3, FANCD2, LIG4, SDHA, PTCH2, ASCC1, RB1, PPM1D, PDGFRB,XPC, RHBDF2, PTPN11, CTHRC1

Ovarian Cancer	41 geni coinvolti nell'identificazione delle cause del cancro ovarico ereditario	RPA1, CHEK2, RAD50, FANCM, MDM2, FANCD2, PRKDC, ATM, FANCI, MRE11A, CCNE1, BLM, ATR, CHEK1, NBN, BRCA1, BARD1, MUTYH, TP53, C11orf30, PALB2, FANCF, RAD51B, RAD54L, BAP1, FANCG, FANCA, FANCB, BCL2L1, BRIP1, RAD51C, FANCL, FANCE, RAD51D, PTEN, ATRX, FANCC, PIK3CA, BRCA2, SHFM1, PARP1,
----------------	--	---

In aggiunta verranno offerti in ambito di servizio specialistico servizi, per l'analisi di mutazioni somatiche a partire da materiale genetico proveniente da biopsie incluse in paraffina. I campioni verranno analizzati mediante:

- Pannelli **per il tumore del Colon e Polmone a 22 geni** ;
- Pannelli Comprehensive Cancer da **143 geni per l'analisi comprensiva dei maggiori target di interesse in ambito oncologico.**

La finalità di tali analisi è quello di identificare specifiche mutazioni somatiche (a carico della frazione DNA) e trascritti di Fusione (a carico della frazione RNA ) che possano supportare i clinici nella comprensione biologica della patologia oncologica.

#### **Ufficio Stampa Bioscience Genomics**

D.ssa Johann Rossi Mason

Mobile 347/2626993

[J.rossimason@bioinst.com](mailto:J.rossimason@bioinst.com); [jrossimason@gmail.com](mailto:jrossimason@gmail.com)

[www.bioinst.com](http://www.bioinst.com)