

LE VIGARO

231 / 01.2016

Più di una semplice newsletter di medicina di laboratorio

Dr. med. Edouard H. Viollier, FMH in medicina interna

Dominic Viollier, lic. oec. HSG

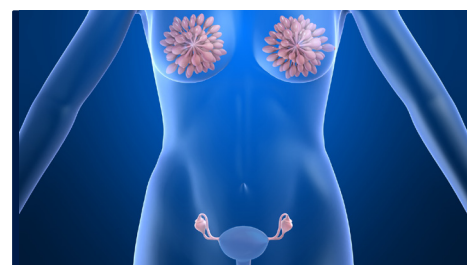
Test genetico per *BRCA1* e *BRCA2*

Riconoscimento precoce di carcinomi familiari mammari ed ovarici

Contesto

In circa il 10% delle pazienti con un **carcinoma mammario** si riscontra una predisposizione genetica. Di questi circa il 75% sono riconducibili a mutazioni nei geni *BRCA1* o *BRCA2*.

Una mutazione ereditaria *BRCA1/2* è responsabile del 15% dei **carcinomi ovarici**.



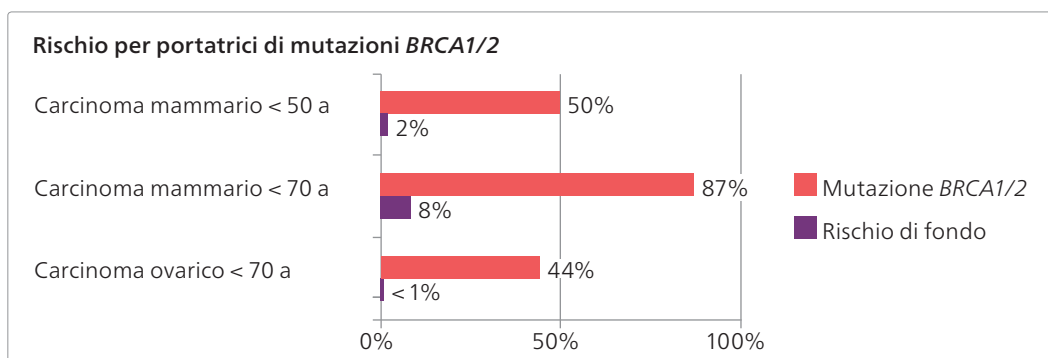
Indicazioni

- Carcinoma mammario prima del 50° anno di vita
 - Carcinoma mammario, che è stato associato istologicamente a mutazioni *BRCA1/2* (p.es. 'triple negative', cioè nessuna messa in evidenza di espressione immunochimica di recettori degli estrogeni e del progesterone così come Her2/neu)
 - Più carcinomi mammari nella medesima persona
 - Più casi di carcinomi mammari, in particolare se sono colpiti gli uomini, e / o se vi sono carcinomi ovarici nella famiglia
 - Mutazioni *BRCA1/2* nella famiglia
- OPre Art. 12d, misure per l'individuazione precoce

rapido
e completo

Interpretazione

In caso di portatrici e di portatori di una mutazione *BRCA1/2* il rischio di malattia è marcatamente elevato. Un chiarimento genetico dei parenti è pertanto indicato.



Vantaggi

- Risultati di rilevanza clinica
- Bassa frequenza di varianti di significato ignoto
- Analisi ed interpretazione entro < 14 giorni

Metodo

Sequenziamento del DNA ed analisi di ampi riarrangiamenti di *BRCA1* e *BRCA2*

Materiale

2 x Provette EDTA, lilla (6), non centrifugate

Prezzo

CHF 3'661.-

Chiarimenti individuali su richiesta per ricerche mirate di mutazioni familiari conosciute

Informazioni Letteratura su richiesta

Dr. phil. Il Christoph Noppen, FAMH in medicina di laboratorio, Responsabile Genetica / Biologia molecolare

Dr. phil. Il Henriette Kurth, FAMH in medicina di laboratorio, Sost. responsabile Genetica / Biologia molecolare

Redazione

Dr. med. Maurice Redondo, FMH in ematologia, FAMH in medicina di laboratorio, Responsabile del settore Produzione Ovest