

LE VIGARO

234 / 05.2016

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* Per pazienti con carcinoma ovarico avanzato

Contesto

Il carcinoma ovarico é uno dei tumori più aggressivi e corrisponde, in ordine di frequenza, alla seconda malattia maligna degli organi genitali femminili.

Terapia mirata

L'origine genetica del tumore é nel 7% dei casi una mutazione somatica e nel 15% dei casi una mutazione ereditaria *BRCA1/2*.



Nuova opzione di trattamento

Olaparib (Lynparza™) é stato ammesso nuovamente per il trattamento di mantenimento mirato in pazienti **con carcinoma ovarico in stadio avanzato e *BRCA1/2* mutato**. L'inibitore orale della Poli-ADP-ribosio-polimerasi (PARP) inibisce in modo mirato i meccanismi di riparazione del DNA e conduce a una morte selettiva di cellule tumorali con *BRCA1/2* mutato. Pazienti con mutazione *BRCA1/2* evidenziata mostrano sotto terapia con Lynparza™ una sopravvivenza senza progressione significativamente più lunga delle pazienti trattate con placebo (11.2 vs. 4.3 mesi).

Premesse per terapia

- Carcinoma ovarico sieroso di alto grado
- Tumore recidivante sensibile al platino
- Messa in evidenza di una mutazione *BRCA1/2* (ereditaria o locale nel tumore)

In primo luogo é indicato un test *BRCA1/2* sul tessuto tumorale. Nel caso una mutazione *BRCA1/2* é stata messa in evidenza, si consiglia l'analisi supplementare nel sangue periferico. La messa in evidenza della mutazione nel tumore e nel sangue é indice di una mutazione *BRCA1/2* ereditaria (→ Le Vigaro 231).

Vantaggi

- Risultati di rilevanza clinica
- Esperienza nella diagnosi di mutazioni *BRCA1/2*
- Analisi ed interpretazione in 7 – 10 giorni

Metodo

Sequenziamento Next-Generation dei geni *BRCA1* e *BRCA2*
→ Presso Viollier il sequenziamento Next-Generation rientra nell'ambito accreditato secondo le norme EN ISO/IEC 17025 e ISO 15189.

Materiale

Biopsia del tumore, fissata

Prezzo

CHF 2'379.–

Informazioni letteratura su richiesta

Dr. phil. Il Henriette Kurth, FAMH in medicina di laboratorio, Sost. responsabile Genetica / Biologia molecolare
Dr. phil. Il Christoph Noppen, FAMH in medicina di laboratorio, Responsabile Genetica / Biologia molecolare
PD Dr. med. Andreas Zettl, FMH Patologia, Responsabile-Patologia
Dr. med. Jonathan Weintraub, Board Certification – Anatomic and Clinical Pathology, responsabile sost. Patologia

Redazione

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