

## DOMANDE PIU' FREQUENTI

### 1. Le persone sane possono fare il test genetico?

R: E' preferibile fare il test la prima volta su una persona affetta da neoplasia, in cui non trovare la mutazione ci rende più confidenti nell'affermare che la mutazione non sia presente nella famiglia. La persona sana condivide con quella malata solo il 50% dei geni (se è un parente di 1° grado), quindi un test negativo sui sani non esclude la presenza della mutazione in famiglia.

### 2. In caso di risultato positivo, il resto della famiglia può fare il test genetico?

R: Il test può essere esteso a tutti i familiari sani interessati, che dovranno prenotare a loro volta una consulenza genetica per un TEST MIRATO (in cui si andrà a ricercare solo la mutazione riscontrata nella famiglia).

### 3. E' possibile sottoporre i bambini a test genetico?

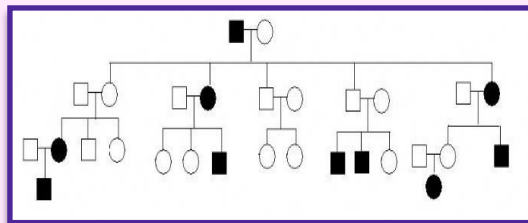
R: Non vi è indicazione al test genetico sui minori, sia perché il test deve essere volontario, sia perché queste mutazioni non predispongono all'insorgenza di tumori pediatrici.

### 4. Chi può fare il test genomico per i tumori mammari?

R: Le donne che vengono operate per neoplasia mammaria possono essere sottoposte al test genomico, che consiste nell'analisi di numerosi geni sul pezzo operatorio, in base alle caratteristiche del tumore asportato.

### 5. I test genetico e genomico sono a pagamento?

R: **TEST GENETICO:** Per i soggetti con storia di tumore il test genetico è gratuito (con impegnativa mutualistica per consulenza genetica), mentre il test mirato sui soggetti sani prevede il costo di un ticket (sempre con impegnativa mutualistica). **TEST GENOMICO:** Attualmente presso la Clinica Oncologica di Ancona è possibile accedere gratuitamente al test genomico Oncotype Dx, approvato dalle Linee Guida nazionali ed internazionali, che prevede l'analisi di 21 geni espressi nel tumore mammario, al fine di inquadrare meglio l'andamento della malattia e stabilire con maggiore precisione la terapia post-operatoria.



## CONTATTI

### TEST GENETICO:

**CENTRO REGIONALE AD ALTA SPECIALIZZAZIONE DI GENETICA ONCOLOGICA**  
**AOU Ospedali Riuniti di Ancona - Università Politecnica delle Marche**

Via Conca 71, 60126 Ancona

**Direttore:** **Prof.ssa Rossana Berardi**

**Medici:** Dott.ssa Elena Maccaroni  
Tel 071-5964550

**Biologi:** Dott.ssa Francesca Bianchi  
Dott.ssa Laura Belvederesi

**Segreteria:** Sig.ra Ersilia Tarabelli  
Tel e Fax 071-2206151  
(per appuntamenti dal lunedì al venerdì ore 11-13)

### TEST GENOMICO:

**CLINICA ONCOLOGICA**  
**AOU Ospedali Riuniti di Ancona - Università Politecnica delle Marche**

Via Conca 71, 60126 Ancona

**Direttore:** **Prof.ssa Rossana Berardi**

**Medici:** Dott. Mirco Pistelli  
Dott.ssa Agnese Savini  
Tel 071-5964265/4178

(dal lunedì al venerdì ore 12:30-14:30)



## GENETICA E TUMORI: Cosa dicono i nostri geni?



Opuscolo informativo a cura di:

Prof.ssa Rossana Berardi  
Dott.ssa Elena Maccaroni  
Dott.ssa Arianna Della Mora

Clinica Oncologica  
UNIVPM - Ospedali Riuniti di Ancona

## Test genetici e test genomici: che cosa sono?

### TEST GENETICO

Test che si effettua sul sangue (mediante prelievo ematico) di persone affette da tumore che hanno familiarità per un determinato tipo di neoplasia. La familiarità viene valutata in corso di consulenza genetica.

Il test ha lo scopo di individuare l'eventuale presenza di tumori ereditari mediante la ricerca di mutazioni genetiche predisponenti.

### TEST GENOMICO PER NEOPLASIE MAMMARIE

Test che si effettua sul pezzo operatorio (sui vetrini del tumore) di donne operate per tumore al seno.

Il test ha scopo di definire la migliore terapia post-operatoria e stimare la prognosi delle pazienti.

## Che cos'è una mutazione genetica?

Una mutazione genetica è un'alterazione della sequenza del DNA, che può avvenire in ogni cellula dell'organismo.

## I tumori su base ereditaria

I tumori eredo-familiari rappresentano una piccola percentuale di tutte le neoplasie (pari a circa il 5-10%) e sono dovuti alla presenza di una mutazione genetica a carico di alcuni geni. Tale mutazione determina una predisposizione allo sviluppo di alcuni tipi di tumore (rischio fino a 8-10 volte superiore rispetto a quello della popolazione generale).

Queste mutazioni genetiche possono essere trasmesse ai figli nel 50% dei casi (trasmissione autosomica dominante).

### BRCA1 e BRCA2:

Cancro ereditario della Mammella e dell'Ovaio

### MLH1, MSH2, MSH6:

Sindrome di Lynch o cancro colo-rettale ereditario

### APC, MUTYH:

Poliposi Familiare classica ed attenuata

## Quando sospettare un tumore ereditario

- ⇒ Più casi dello stesso tumore nella famiglia
- ⇒ Incidenza più alta rispetto all'attesa nello stesso nucleo familiare
- ⇒ Età di insorgenza più giovane rispetto ai casi sporadici
- ⇒ Maggior frequenza di doppie neoplasie nello stesso soggetto
- ⇒ Caratteristiche istopatologiche particolari rispetto ai tumori sporadici

## Consulenza Genetica

È un atto medico che:

- Fornisce all'utente informazioni sulla malattia (eventuale trasmissione ereditaria, disponibilità di test genetico, interventi medici disponibili)
- Aiuta la persona ad acquisire autonomia decisionale rispetto alle opzioni disponibili all'interno di un processo di comunicazione a più tappe

### TAPPE DELLA CONSULENZA E TEST GENETICO

- 1- Ricostruzione dell'albero genealogico della famiglia
- 2- Identificazione dei soggetti a rischio a cui proporre il test genetico, previo consenso informato
- 3- Test genetico: prelievo di sangue, effettuato su una persona della famiglia affetta da neoplasia, su cui viene eseguita l'analisi del DNA del gene che si vuole studiare (tramite metodiche di sequenziamento diretto ed MLPA), al fine di identificare eventuali alterazioni della sequenza dei geni suddetti relativi alle varie sindromi
- 4- Discussione del risultato ottenuto, delle eventuali strategie di prevenzione e riduzione del rischio in caso di positività del test e della possibilità di estendere il test ai familiari sani

### Risultati del Test genetico:

- ◆ **POSITIVO:** identificazione di una mutazione patogenetica a carico di uno dei suddetti geni
- ◆ **NEGATIVO:** non evidenza di mutazione in una persona nella cui famiglia era stata precedentemente identificata una mutazione
- ◆ **NON INFORMATIVO:** non evidenza di mutazione in una persona affetta che si sottopone al test la PRIMA volta
- ◆ **DI INCERTO SIGNIFICATO:** identificazione di una mutazione "a significato sconosciuto", il cui rischio di determinare lo sviluppo di un tumore non è stato ancora stimato