

Cancer Risk

Il test genetico che determina il rischio di cancro ereditario



CancerRisk

I pannelli non tumore-specifici rilevano fino al 50% in più di pazienti a rischio rispetto ai pannelli mirati (targeted), rivolta verso una singola tipologia di cancro.⁽¹⁾

L'individuazione di varianti nei geni predisponenti allo sviluppo del cancro è il fattore chiave per adottare misure preventive.

Cosa è CancerRisk?

CancerRisk è un test genetico che consente di conoscere il rischio di sviluppare diversi tipi di cancro ereditario.

Cosa comprende il test?

CancerRisk utilizza la tecnologia Whole Exome Sequencing per analizzare 40 geni correlati al cancro ereditario. Il test rileva varianti a singolo nucleotide, piccole inserzioni/ delezioni e CNVs (Copy Number Variants: grandi delezioni/duplicazioni) in geni specifici che le evidenze scientifiche hanno dimostrato essere associati ai tumori ereditari più frequenti.

Perché richiedere CancerRisk?

I pannelli genetici estesi rilevano circa il 50% in più di pazienti a rischio di sviluppare un cancro su base ereditaria. Ciò consente di stabilire misure preventive e/o di monitoraggio per ridurre il rischio o rilevare tempestivamente la patologia.

Per chi è indicato CancerRisk?

Il test è specialmente indicato per:

- Persone con una diagnosi di cancro.
- Persone con familiari di primo grado con una diagnosi di un tumore su base ereditaria prima dei 50 anni.
- Persone con una storia familiare di cancro in diversi membri della famiglia che suggerisce una componente ereditaria.
- Persone che vogliono conoscere il proprio rischio di cancro ereditario.

Servizio di counseling

Veritas offre, se necessario, un servizio di consulenza diretta al medico per l'interpretazione dei risultati del paziente.

Che tipo di campione è necessario?

Un campione di saliva o di sangue in uno specifico kit fornito da Veritas.

I vantaggi di CancerRisk

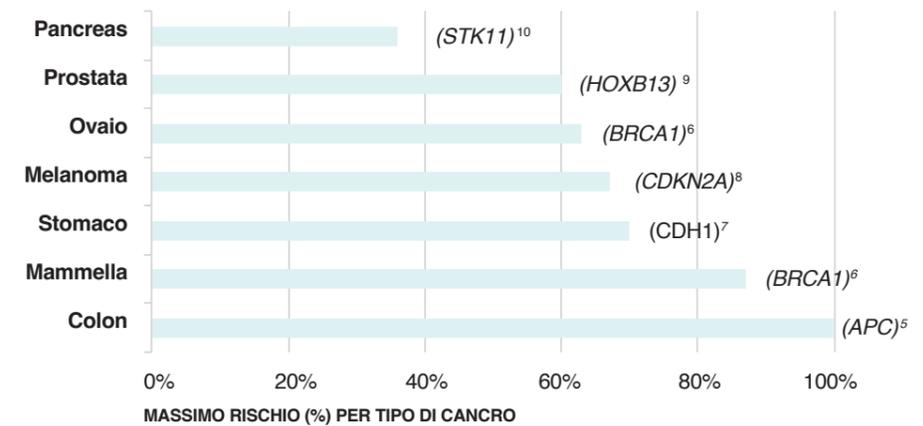
CancerRisk consente di rilevare un numero maggiore di pazienti a rischio di sviluppare un carcinoma ereditario con una maggiore sensibilità e valore predittivo negativo rispetto ai

- Circa il 50% delle persone con mutazioni *BRCA1* o *BRCA2* non hanno una storia familiare di cancro alla mammella o all'ovaio.²
- Almeno il 25% dei pazienti con sindrome di Lynch non soddisfa i criteri clinici (HBC) per l'accesso allo screening dei geni del mismatch repair (*MLH1*, *MSH2*, *MSH6*, *PMS2* ed *EPCAM*).³
- Solo circa il 25% dei casi di tumore ereditario alla mammella e alle ovaie è dovuto a mutazioni nei geni *BRCA1* e *BRCA2*⁴. **CancerRisk include altri geni scientificamente correlati allo sviluppo del tumore ereditario alla mammella e all'ovaio.**

Risultati possibili

Nel referto vengono riportate varianti patogeniche, varianti probabilmente patogeniche e Varianti di significato incerto (VUS), classificate secondo l'*American College of Medical Genetics and Genomics* (ACMG) (PMID: 25741868).

Rischio di sviluppare cancro nel corso della vita in persone con mutazioni in specifici geni



Geni e tipi di cancro inclusi in CancerRisk

	APC*	ATM*	AXIN2	BAP1	BARD1	BMPR1A	BRCA1*	BRCA2*	BRIP1	CDH1	CDK4	CDKN2A	CHEK2*	EPCAM*	FLCN	GREM1*	HOXB13	MITF	MLH1*	MLH3	MSH2*	MSH3	MSH6*	MUTYH	NBN	NF1	NTHL1	PALB2*	PMS2*	POLD1	POLE	POT1	PTCH1	PTEN*	RAD51C	RAD51D	SMAD4	STK11*	SUFU	TP53*	
Mammella		●			●		●	●	●	●			●						●		●			●	●	●							●	●		●					
Ginecologico					●		●	●	●					●					●	●	●		●	●				●	●				●	●	●		●				
Prostata		●					●	●	●				●	●					●		●		●				●	●													
Colonretto	●	●	●	●		●				●			●	●		●			●	●	●	●	●	●			●	●	●	●	●						●	●		●	
Stomaco	●					●				●				●					●		●		●	●		●										●	●		●		
Pancreas	●	●				●	●	●				●		●					●		●		●				●	●								●	●		●		
Cute				●							●	●		●	●			●	●	●	●	●	●	●															●	●	

1. Rosenthal ET, et al. Cancer genetics. 2017; 218:58-68.
2. King MC, et al. JAMA. 2014;312(11):1091-2.
3. Hissong E, et al. Modern Pathology, 2018;31(11):1756.

4. Nielsen FC et al. Nature Reviews. 2016;16:599-612.
5. Jasperson KW, et al. GeneReviews@Internet]. 2017.
6. Petrucelli N, et al. GeneReviews@Internet]. 2016.

7. Kaurah P & Huntsman DG. GeneReviews@Internet]. 2018.
8. Cremin et al. Hereditary Cancer in Clinical Practice. 2018;16:7.
9. MacInnis RJ, et al. PLoS One. 2013;8(2):e54727.

10. Van Lier MG, et al. Am J Gastroenterol. 2010 Jun;105(6):1258-64.
* Geni con analisi di variazione del numero di copie.

Informazioni tecniche sull'esoma completo

- Sequenziamento dell'intero esoma (WES) con copertura media 100x, sequenziamento di oltre il 99% dei geni di interesse a $\geq 20x$.
- Il sequenziamento dell'intero esoma di Veritas ha un design ottimizzato che ne migliora la copertura al fine di ottenere un sequenziamento più omogeneo dell'esoma.
- Veritas dispone di un team di esperti (curators) che eseguono l'interpretazione delle varianti basandosi sulle conoscenze scientifiche più aggiornate, oltre che attraverso un software dedicato, volto alla loro classificazione più dettagliata.



Esempio della diversa copertura di una regione specifica dell'esoma con Veritas WES rispetto ai metodi standard

Riferimenti

- Zook JM. et al. Extensive sequencing of seven human genomes to characterize benchmark reference materials. *Sci Data* 2016;3:160025 doi: 10.1038/sdata.2016.25. PMID: 27271295.
- Mandelker D et al. Navigating highly homologous genes in a molecular diagnostic setting: a resource for clinical next-generation sequencing. *Genet Med* 2016;18:1282-1289. PMID: 27228465.
- Landrum MJ et al. ClinVar: public archive of interpretations of clinically relevant variants. *Nuc Acids Res.* 2016;44(1):D862–D868. doi: 10.1093/nar/gkv1222. PMID: 26582918.
- Richards S et al. Standards and guidelines for the interpretation of sequence variants: a joint consensus recommendation of the American College of Medical Genetics and Genomics and the Association for Molecular Pathology. *Genet Med* 2015;17:405-424. PMID: 25741868.
- Stenson PD et al. The Human Gene Mutation Database: towards a comprehensive repository of inherited mutation data for medical research, genetic diagnosis and next-generation sequencing studies. *Hum Genet* 2017;136:665-677. PMID: 28349240.

Chi siamo

Veritas Genetics, una società del gruppo *LetsGetChecked*, è leader mondiale nel sequenziamento genetico avanzato del genoma e dell'intero genoma e nell'interpretazione clinica, promuovendo la transizione verso una medicina personalizzata e preventiva.

Utilizzando tecnologie all'avanguardia e i più elevati standard di sicurezza, Veritas Genetics aiuta le persone, i professionisti sanitari e le istituzioni in tutto il mondo a comprendere e anticipare i rischi genetici, consentendo decisioni sanitarie più informate e proattive.

Con un focus su innovazione e accessibilità, Veritas Genetics trasforma il modo in cui comprendiamo e ci prendiamo cura della salute in ogni fase della vita.



italia@veritasint.com | veritasint.com

