

A close-up, low-angle portrait of a woman with dark hair, looking upwards and to the right. She has a slight smile and is wearing a white top with a blue pattern. The image is framed in a circular shape.

# my CancerRisk

Il test genetico che determina il  
rischio di cancro ereditario

# my 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.<sup>(1)</sup>

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

## Cosa è myCancerRisk?

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

## Cosa comprende il test?

myCancerRisk 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 myCancerRisk?

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 myCancerRisk?

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 myCancerRisk

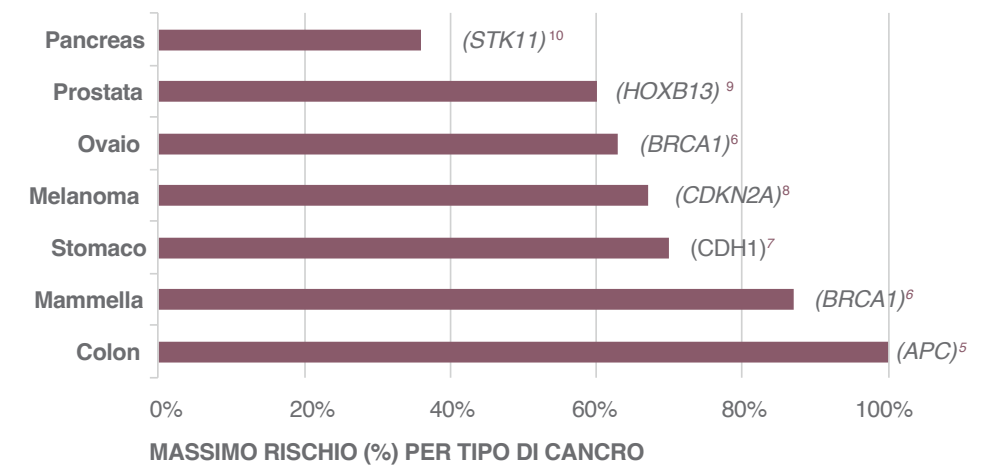
myCancerRisk consente di rilevare un numero maggiore di pazienti a rischio di sviluppare un carcinoma ereditario con una maggiore sensibilità e valore predittivo negativo rispetto ai pannelli mirati

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

	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.

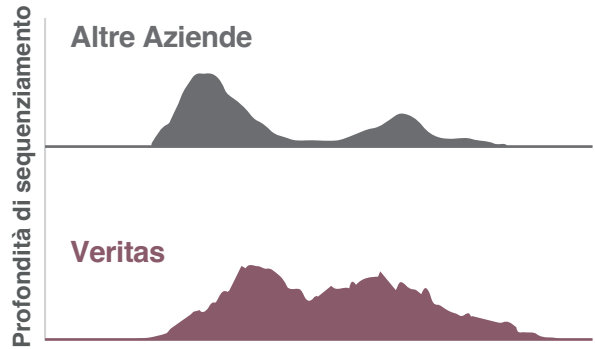
10. Van Lier MG, et al. Am J Gastroenterol. 2010 Jun;105(6):1258-64.  
\* Geni con analisi di variazione del numero di copie.

## 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.

Veritas è stata fondata nel 2018 dalla collaborazione tra il Dr. Luis Izquierdo, il Dr. Vincenzo Cirigliano e da Javier de Echevarría, tutti accumulati da una vasta esperienza nel campo della genetica, della diagnostica e delle biotecnologie. Inizialmente legata a Veritas Genetics, società fondata nel 2014 dal Prof. George Church, uno dei pionieri della medicina preventiva, Veritas è nata con l'obiettivo di rendere accessibile il sequenziamento del genoma e la sua interpretazione clinica a tutte le persone, come strumento di prevenzione in molte malattie e per migliorare la salute e la qualità della vita.

Sin dalla sua nascita, Veritas ha guidato l'attività e lo sviluppo nei mercati in cui opera, con l'obiettivo di trasformare la genomica in uno strumento quotidiano al servizio del benessere delle persone.

Nel marzo 2022 Veritas è entrata a far parte di LetsGetChecked, società a livello globale che offre servizi sanitari con sede a Dublino e New York.



a LetsGetChecked company

+39 02 8295 4344 | [italia@veritasint.com](mailto:italia@veritasint.com)

[veritasint.com](http://veritasint.com)

