

# test BRCA1 BRCA2

Laboratorio  
Città di Pesaro



## Predisposizione genetica al tumore della mammella e ovarico

Il **cancro alla mammella** rappresenta il tumore più frequente nella donna: nei Paesi industrializzati 7 donne su 100 sviluppano una neoplasia mammaria nell'arco della loro vita, mentre il tumore dell'ovaio interessa circa il 2% delle donne.

In questo ambito è oggi possibile operare delle distinzioni: si parla infatti di **tumori sporadici** o **familiari/ereditari**. Il 75% circa delle neoplasie è di tipo sporadico ed è per lo più correlato a fattori ambientali, mentre il restante 25% è invece di tipo familiare o ereditario.

### BRCA1 e BRCA2

Sono stati scoperti due geni responsabili di circa il 50% delle forme ereditarie di tumori della mammella e/o dell'ovaio:

- **GENE BRCA1** presente sul  **cromosoma 17**
- **GENE BRCA2** presente sul  **cromosoma 13**.

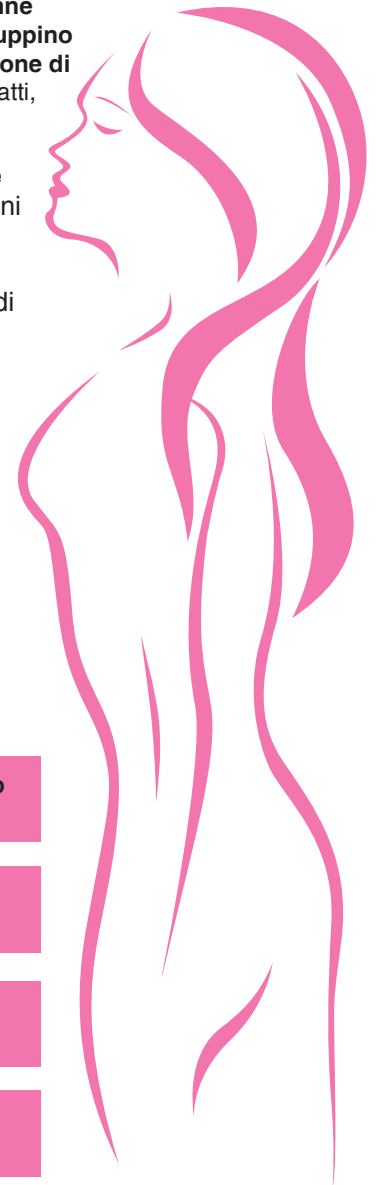
Questi geni normalmente **controllano la proliferazione cellulare** e, regolando la moltiplicazione delle cellule, riparano i tratti cromosomici danneggiati. In questo modo assicurano che il patrimonio genetico venga trasmesso intatto da una cellula alla cellula figlia.

Nel caso in cui si ereditino da uno dei due genitori versioni alterate di questi geni, viene perso il normale controllo che questi

operano. Quando una persona eredita una mutazione a carico dei geni BRCA1 e/o BRCA2, possiede rischio maggiore di sviluppare, nell'arco della propria vita, un tumore alla mammella e/o all'ovaio.

### Importante!

**Non è detto che tutte le donne portatrici di mutazione sviluppino un tumore, poiché l'alterazione di per sé non è sufficiente.** Infatti, affinché la malattia insorga, occorre che avvenga una seconda mutazione sull'allele sano. L'assenza di mutazioni sui geni BRCA 1 e 2 non mette poi al riparo dall'eventuale insorgenza di tumore al seno in forma sporadica o ereditaria, ma associata ad altri geni.



[www.laboratoriocittadipesaro.it](http://www.laboratoriocittadipesaro.it)

Il **test genetico** proposto consiste in un prelievo di sangue da cui si estrae il DNA per la ricerca di mutazioni nei geni BRCA1 o BRCA2. L'analisi viene eseguita mediante un sequenziamento completo degli esoni codificanti i due geni.

Il laboratorio offre un **report interpretato** con le **mutazioni conclamate maligne o a significato patogenetico incerto/ignoto**. Su richiesta, vengono segnalati anche i **poliformismi benigni**.

Il referto emesso è in linea con le **raccomandazioni SIGU** per i referti di analisi molecolare in questo ambito.

Assieme alla ricerca di mutazioni nei geni BRCA 1 e 2 è possibile richiedere anche la **ricerca di delezioni mediante tecnica MLPA**.

Tecnica impiegata: PCR e Sequenziamento diretto (**Metodo Sanger**)  
Materiale richiesto: Sangue in EDTA - Tempi di refertazione: 25 giorni  
È richiesto il consenso informato da parte della paziente

Per ulteriori informazioni e per richiedere il test:  
Laboratorio Città di Pesaro Tel.0721 31215 - email [info@laboratoriocittadipesaro.it](mailto:info@laboratoriocittadipesaro.it)