



PinkCare

Lo screening del rischio di sviluppare un tumore al seno e alle ovaie.

Il test ha dimostrato una sensibilità ed una specificità superiore al 99,9% nella rilevazione delle anomalie investigate.



PinkCare

Lo screening del rischio di sviluppare un tumore al seno e alle ovaie.



“A 32 anni non pensavo a me come soggetto a rischio di un tumore al seno o alle ovaie. Se sei portatrice di una mutazione nei geni BRCA, il tuo rischio di sviluppare un tumore di questo tipo aumenta. La prevenzione può fare la differenza.”




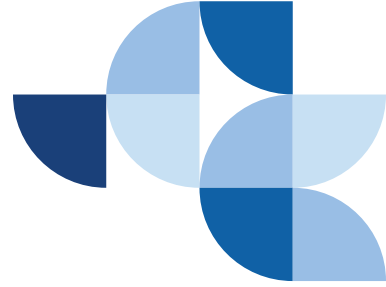
BioLab

Pratichiamo **innovazione e cura della persona**. Ci impegniamo a fornire alle persone una conoscenza del proprio stato di salute, tempestiva e mirata. Forniamo, a medici e famiglie, **tutte le informazioni genetiche che permettono di effettuare le scelte più appropriate per migliorare il proprio stato di salute**.

PinkCare è il nostro test genetico non invasivo che permette di conoscere la predisposizione genetica a tumori al seno e alle ovaie. I risultati sono analizzati nei nostri laboratori di genetica molecolare, dove da anni si effettuano test genetici per la predisposizione e la diagnosi di specifici disturbi e malattie.



CHE COS'È IL TUMORE.



Il tumore è la conseguenza di un'alterazione del patrimonio genetico delle cellule, definita mutazione. Quando un gene subisce una mutazione per varie cause (biologiche, chimiche, fisiche) le informazioni che arrivano alle cellule non sono corrette e ciò ne determina un comportamento anomalo.

Con i termini "cancro", "tumore", "neoplasia" si fa riferimento a una condizione patologica caratterizzata dalla **proliferazione non controllata** di cellule che alterano la struttura e il funzionamento di organi e tessuti.

Con il termine "cancro" in particolare si indica la condizione patologica in cui il tumore è in grado di localizzarsi a distanza dalla sede primitiva, originando "metastasi" in altri organi.

I tumori si dividono in tumori solidi, caratterizzati da una massa compatta di tessuto, e tumori del sangue (es: linfomi e leucemie).

La maggior parte dei tumori è detta sporadica, cioè si manifesta generalmente

nella popolazione senza che ci siano elementi che facciano sospettare la presenza di fattori a base genetica.

Esistono però delle forme di tumore dove le persone affette presentano uno stretto grado di parentela. In questo caso la famiglia costituisce un fattore di rischio, per lo più dovuto a condivisione di fattori di rischio genetici.

Una piccola, ma importante percentuale di tumori sono considerati ereditari. In questi tumori le mutazioni del DNA insorgono a livello delle cellule germinali o riproduttive e quindi possono essere trasmesse dai genitori ai figli. La persona avrà dalla nascita una predisposizione maggiore allo sviluppo di un tumore rispetto alla popolazione generale.

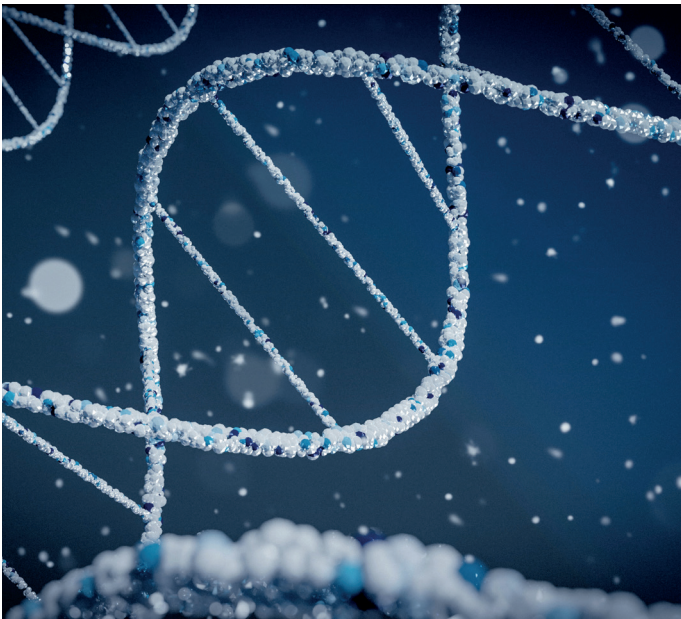
INSORGENZA DI UN TUMORE: QUANTO GIOCANO EREDITÀ E FATTORI DI RISCHIO AMBIENTALI.

Ogni persona all'atto del suo concepimento, acquisisce due copie di ciascun gene, **una copia viene trasmessa dal padre ed una dalla madre**: eventuali alterazioni geniche presenti nel patrimonio genetico dei genitori verranno pertanto trasmesse ai figli. Se uno dei genitori presenta una mutazione a livello di uno dei geni coinvolti nell'insorgenza di un determinato tumore (ereditario), i figli possiedono il 50% di probabilità di ereditare quella mutazione. Le persone che ereditano una mutazione germinale in questi geni nascono con una copia del gene mutata.

Queste persone **non ereditano il tumore**, ma solamente **la predisposizione a sviluppare più facilmente quel tumore rispetto alla popolazione generale**.

A questa predisposizione ereditaria di base (mutazione ereditata dal DNA dei genitori), **si potranno sommare** nel corso della vita, altre mutazioni dovute all'esposizione ad agenti tumorali (es. sostanze chimiche, radiazioni, alcuni virus tumorali) e a stili di vita dannosi per il DNA (fumo di sigaretta, alcol, alimenti cancerogeni per l'intestino, etc).

La somma di altre mutazioni ambientali alla mutazione ereditata, andrà a sopprimere completamente la normale funzionalità del gene e determinerà lo sviluppo del tumore.





Come individui singoli possiamo modificare il nostro comportamento, smettere di fumare è l'esempio per eccellenza, ma come persone parte di una famiglia, ci portiamo dietro un patrimonio genetico che potrebbe avere a che fare con la predisposizione a sviluppare una neoplasia rispetto alla popolazione generale.

Anche se questo aumenta la probabilità di ammalarsi di cancro, non è detto che il tumore si presenterà.

PINKCARE È IL TEST GENETICO CHE INDAGA IL RISCHIO DI SVILUPPARE UN TUMORE EREDITARIO AL SENO O ALLE OVAIE, TRAMITE UN TAMPONE BUCCALE O UN PRELIEVO DI SANGUE.

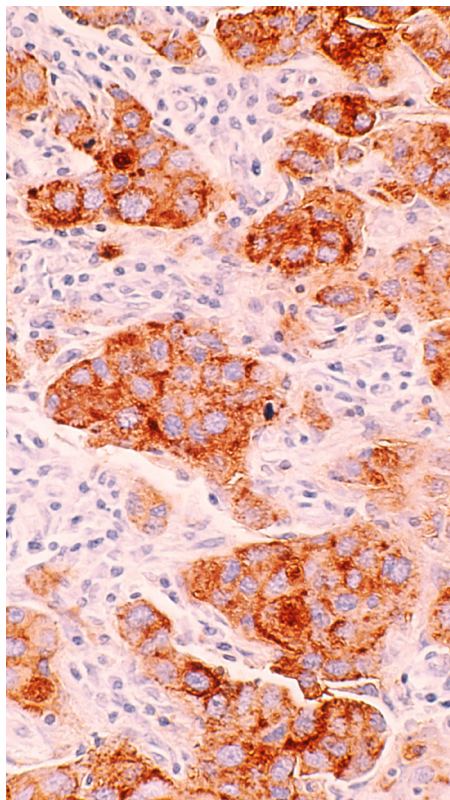
Il **tumore al seno** è la tipologia di tumore più diffusa tra le donne di tutto il mondo. È il tumore più comune in Europa che colpisce 1 donna su 8 ed è fortemente correlato all'età. Il 5-10% dei tumori al seno sono ereditari.

Il **tumore ovarico** è la tipologia di tumore più comune in Europa. Colpisce 14 donne su 1000 ed è fortemente correlato all'età. Circa il 15% dei tumori ovarici è ereditario.

La maggior parte dei tumori al seno e alle ovaie possono essere prevenuti se rilevati precocemente. Protocolli di monitoraggio intensivo e interventi precoci riducono i rischi nei portatori di mutazioni nei geni BRCA.

Le mutazioni BRCA1 e BRCA2

I geni BRCA1 e BRCA2 (BR = Breast, CA = Cancer) sono stati identificati per la prima volta negli anni '90 e rappresentano i fattori di rischio genetico più significativi per il tumore al seno e alle ovaie. Questa scoperta ha cambiato radicalmente la gestione dei casi ereditari di tumore al seno e alle ovaie.

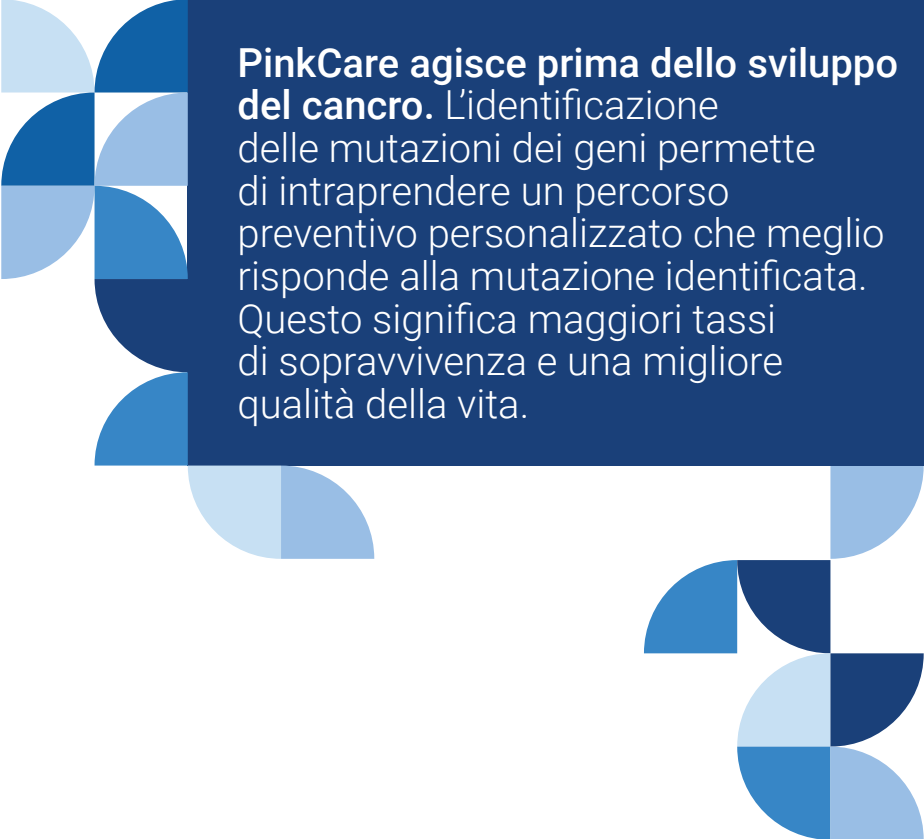


Le mutazioni congenite nei geni BRCA1 e BRCA2 rappresentano la causa più comune di tumore ereditario al seno e concorrono ad aumentare il rischio di sviluppare altri tumori sia negli uomini che nelle donne. Mutazioni dannose nei geni BRCA possono provocare un tumore al seno o alle ovaie e un esordio precoce, anche prima dei 30 anni.

PINKCARE E LE ALTRE PROCEDURE DI PREVENZIONE.

Allo stato attuale le procedure di screening per il tumore al seno e alle ovaie si basano su esami radiologici in grado di rilevare i cambiamenti nella struttura dei tessuti. Questi cambiamenti evidenziano la presenza di una progressione del tumore, quindi non possono essere considerati esattamente preventivi.

In assenza di un test di screening genetico, molte donne portatrici di mutazioni dei geni BRCA1 e BRCA2 non possono essere identificate fino a quando non sviluppano il tumore, poiché le attuali tecniche diagnostiche sono in grado di rilevare soltanto i cambiamenti già presenti nei tessuti.



PinkCare agisce prima dello sviluppo del cancro. L'identificazione delle mutazioni dei geni permette di intraprendere un percorso preventivo personalizzato che meglio risponde alla mutazione identificata. Questo significa maggiori tassi di sopravvivenza e una migliore qualità della vita.

QUANDO SOTTOPORSI AL TEST?

PinkCare è il test che permette di conoscere la predisposizione genetica al tumore. È importante anche per genitori, fratelli e figli, perché alcune informazioni genetiche sono condivise a livello familiare.

Quindi è bene sottoporsi al test in caso di:



PARENTI

di primo grado di un portatore di una mutazione dei geni BRCA: ciascun figlio di un genitore portatore di una mutazione ha una probabilità del 50% di ereditare la mutazione.



TUMORI

la presenza di un membro della famiglia che ha sviluppato un tumore al seno entro i 40 anni.



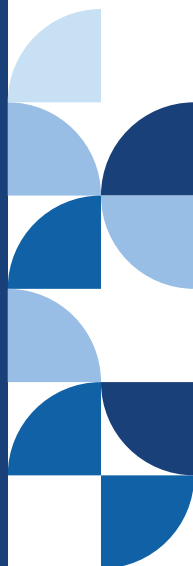
PERCHÈ FARE IL TEST PINKCARE.

PinkCare è in grado di fornire informazioni che consentiranno a te e al tuo medico di prendere la decisione più opportuna per la tua salute.

Lo screening può salvare la vita perché è in grado di identificare in anticipo i portatori di eventuali mutazioni e consentire di implementare i trattamenti previsti, proprio quando questi risultano essere più efficaci.

PinkCare è lo screening:

- **Completo** dei geni BRCA1 e BRCA2 per la rilevazione delle mutazioni patogene, delle inserzioni/delezioni e CNVs.
- **Efficace** che permette un'azione preventiva precoce e il trattamento personalizzato più adatto per la specifica mutazione identificata. La rilevazione precoce e precisa delle mutazioni BRCA1 e BRCA2 può salvare la vita.
- **Avanzato:** per le analisi vengono utilizzate le più aggiornate piattaforme di bioinformatica. L'algoritmo indica le mutazioni eventualmente rilevate comparando le "library" alle sequenze di riferimento.
- **Precoce e rapido:** può essere eseguito già in giovane età. I risultati sono disponibili in 30 giorni lavorativi.
- **Affidabile:** il nostro laboratorio rispetta le più severe norme europee sulla qualità. PinkCare è stato ottimizzato e pienamente convalidato da un processo di qualità accreditato per garantire le migliori performance analitiche.



COSA CONTIENE IL **REPORT**.

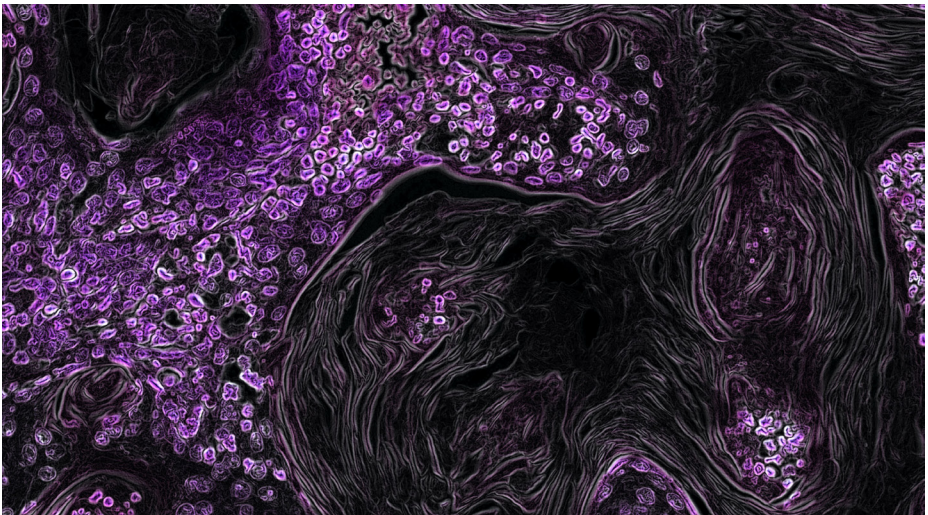


Le mutazioni rilevate con PinkCare vengono sottoposte a revisione dai nostri oncogenetisti che riportano nel referto di laboratorio le eventuali mutazioni rilevanti trovate nei geni e la loro patogenicità.

Le mutazioni sono classificate in una scala che va da “benigne” ad “altamente patogene”.

- Una mutazione **patogena** ha un impatto negativo sulla funzione del gene. Il rischio di sviluppare il tumore è significativamente più alto.
- Una mutazione **benigna** non incide sulla funzione del gene. Gran parte della popolazione è portatrice di mutazioni di questo tipo e non sviluppa un tumore.
- Una mutazione **di significato sconosciuto** può avere un impatto sulla funzione del gene, ma il rischio di sviluppare un tumore non è ancora stato determinato con certezza.

PinkCare rileva sia le mutazioni ereditarie che quelle non ereditarie, favorendo l’adesione a programmi di prevenzioni e a terapie personalizzate.



A CHI È RIVOLTO PINKCARE.



A tutta la famiglia.

È indubbio che siano più donne soggette a questo tipo di tumore, ma anche gli uomini possono ereditare la mutazione. PinkCare è un test semplice e sicuro per sapere se si è predisposti a sviluppare un tumore ereditario al seno o alle ovaie.

Basta un tampone buccale o un prelievo di sangue per conoscere la predisposizione a tumori ereditari che colpiscono seno e ovaie.

- NON SERVE LA PRENOTAZIONE
- NON È NECESSARIO IL DIGIUNO
- PUÒ ESSERE ESEGUITO IN OGNI MOMENTO

Laboratorio analisi e studi medici

Forniamo supporto anche a medici e a centri specialistici. Inviemo a studi e laboratori il kit per l'analisi genica prelevata da un campione buccale.



Siamo un'azienda italiana con un profondo background di conoscenze, oltre a essere un importante riferimento nel campo della genomica applicata alla medicina di precisione. I nostri test genetici vengono eseguiti nel rispetto dei più elevati standard di qualità.

I nostri prodotti seguono le **norme di qualità ISO 9001** e rispettano la normativa europea per i dispositivi diagnostici **CE IVD** per lo sviluppo dei kit al fine di assicurare il rispetto dei requisiti essenziali di sicurezza e ridurre al minimo il rischio per ogni paziente.



PINKCARE E BIOLAB RISPETTANO I PIÙ **ELEVATI STANDARD REGOLAMENTARI E DI QUALITÀ.**



IL LABORATORIO BIOLAB È CERTIFICATO ISO 9001:2015

Il nostro laboratorio accreditato a livello V – Eccellenza con il SSN e accreditato nella categoria Eccellenza SSR Marche è riconosciuto ISO 9001: è uno standard concordato a livello internazionale che stabilisce i requisiti per un sistema di gestione della qualità specifico per l'industria dei dispositivi medici. Con questa certificazione, i laboratori Biolab confermano la loro conformità alle normative attuative per la sicurezza e la qualità dei dispositivi medici sviluppati.



Referenze

- Miki et al., A strong candidate for the breast and ovarian cancer susceptibility gene BRCA1, Science, 1994
- Wooster et al., Identification of the breast cancer susceptibility gene BRCA2, Nature, 1996
- King et al., Population based screening for BRCA-1 and BRCA-2, 2014 Lasker Award, JAMA, 2014
- Lifetime risk projections calculated by the Statistical Information Team at Cancer Research UK. Based on using data provided by Wolfson Institute of Preventive Medicine, Queen Mary University of London on request September 2012
- National Cancer Institute, Genetics of Breast and Ovarian Cancer, http://www.cancer.gov/cancertopics/pdq/genetics/breast-and-ovarian/HealthProfessional/page2#Section_113, 2013
- Petrucci N, et al. BRCA1 and BRCA2 Hereditary Breast and Ovarian Cancer. Gene Reviews, <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1247>, 2013
- Royal College of Obstetricians & Gynaecologists, Management of Women with a Genetic Predisposition to Gynaecological Cancers, Scientific Impact Paper No.48, 2015
- Susan J Ramus and Simon A. Gayther, The Contribution of BRCA1 and BRCA2 to Ovarian Cancer, 2009
- Yang X, Wu J, Lu J, Liu G, Di G, Chen C, et al. Identification of a Comprehensive Spectrum of Genetic Factors for Hereditary Breast Cancer in a Chinese Population by Next-Generation Sequencing. PLoS ONE 10(4): e0125571. doi:10.1371/journal.pone.0125571, 2015
- U.S. National Library of Medicine, PubMed Health, Breast Cancer, <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmedhealth/PMH0001911>, 2014
- U.S. National Library of Medicine, PubMed Health, Ovarian Cancer, <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmedhealth/PMH000189>, 2014
- Balmana et al., BRCA in breast cancer: ESMO Clinical Recommendations, Annals of Oncology, 2009
- Ferlay et al., GLOBOCAN 2012 v1.0, Cancer Incidence and Mortality Worldwide: IARC CancerBase No. 11, Lyon, France, 2013
- Heaneu et al., Cancer Incidence in Five Continents, Vol. IX IARC Scientific Publications No. 160. IARC Press, 2007
- Howlader et al., SEER Cancer Statistics Review, 1975-2010. Bethesda, MD: National Cancer Institute, 2013
- Narod et al., Average risks of breast and ovarian cancer associated with BRCA1 or BRCA2 mutations detected in case series unselected for family history: A combined analysis of 22 studies. American Journal of Human Genetics, 2003
- American Journal of Preventive Medicine 40 (1):61-66, 2011
- Chen S, Parmigiani G, Meta-analysis of BRCA1 and BRCA2 penetrance, Journal of Clinical Oncology, 2007
- Ferlay et al., Cancer incidence and mortality patterns in Europe: Estimates for 40 countries in 2012. European Journal of Cancer, 2013
- Hughes-Davies et al., EMSY Links the BRCA2 Pathway to Sporadic Breast and Ovarian Cancer, Cell, 2003
- Offit et al., Outcome of Preventive Surgery and Screening for Breast and Ovarian Cancer in BRCA Mutation Carriers. Journal of Clinical Oncology, 2002

Accuratezza del test

Il test ha dimostrato una sensibilità ed una specificità superiore al 99,9% nella rilevazione delle anomalie investigate.

Limiti

Questo test è stato ideato per analizzare le mutazioni, i piccoli inserimenti e le delezioni così come i grandi riarrangiamenti che si verificano all'interno dei geni BRCA1 e BRCA2. È raccomandata la consulenza genetica di un esperto prima e dopo aver effettuato il test, tale consulenza dovrà soddisfare i requisiti tecnici previsti dal Paese cui il paziente appartiene. PinkCare valuta esclusivamente le mutazioni genetiche presenti nelle regioni codificanti dei geni BRCA1 e BRCA2 e in quelle confine esone-introne. Un risultato negativo quale: nessuna variante patogena, variante suscettibile di patogenicità o variante di significato sconosciuto, determinate alla luce delle conoscenze scientifiche rilevanti al momento dell'analisi, non esclude il rischio del soggetto di sviluppare un tumore associato ad altre cause genetiche o ambientali. Un risultato positivo in cui si è rilevata una mutazione patogena conosciuta, non costituisce una diagnosi di cancro, ma rileva un maggiore rischio di sviluppare il cancro da parte della paziente, che rimane comunque sotto il 100% (o un aumento non assoluto del rischio di cancro). L'analisi del campione viene implementata presso il laboratorio Biolab Srl di Ascoli Piceno nel rispetto dei più elevati standard al fine di minimizzare errori tecnici o di processo.



Sede di Ascoli Piceno

0736.550452

info@laboratoriobiolab.it

Quartiere Monticelli
Ingresso Largo degli Aranci, 9
63100 Ascoli Piceno

Sede di Comunanza

0736.845550

info@laboratoriobiolab.it

c/o Centro Medico Sant'Anna
Vai G. Galilei
63087 Comunanza (AP)

www.laboratoriobiolab.it  

Consulta il tuo specialista
di fiducia per decidere se
PinkCare è il test adatto a te

