

## Informativa Test molecolare per geni associati a patologia neoplastica

**Descrizione del test:** Alcune patologie neoplastiche, tra cui mammella, ovaio, utero, prostata e apparato gastrointestinale, possono presentare una importante base genetica che conferisce suscettibilità al loro sviluppo.

I test genetici svolgono un ruolo cruciale nell'identificare varianti causative che possono definire un maggior rischio di sviluppare patologia neoplastica rispetto a quello per la popolazione generale. Queste informazioni sono importanti per pianificare un percorso di sorveglianza neoplastica, un trattamento personalizzato in caso di diagnosi.

**Metodo di analisi:** l'analisi viene eseguita mediante kit GALEAS Hereditary<sup>Plus</sup> Nonacus utilizzando piattaforme di Next Generation Sequencing Illumina.

Il test analizza un ampio gruppo di geni, le cui varianti causative sono associate in letteratura scientifica con predisposizione a tumori. Per questi geni vengono analizzate varianti a singolo nucleotide (SNV), le varianti per delezione e inserzione (INDELs) e le varianti per numero di copie (CNV).

Tipo di tumore	Geni raccomandati per lo screening
Mammella	<i>ATM, BARD1, BRCA1, BRCA2, CDH1, CHEK2, NBN, NF1, PALB2, PTEN, STK11, TP53</i>
Colon	<i>APC, AXIN2, BMPRIA, CHEK2, EPCAM, GREM1, MLH1, MSH2, MSH6, PMS2, MSH3, MUTYH, NTLH1, POLD1, POLE, PTEN, RNF43, SMAD4, STK11, TP53</i>
Reni	<i>BAP1, FH, FLCN, MET, SDHB, VHL</i>
Ovaio	<i>ATM, BARD1, BRCA1, BRCA2, CDH1, CHEK2, NBN, NF1, PALB2, PTEN, SKT11, TP53, RAD51C, RAD51D</i>
Prostata	<i>ATM, BRCA1, BRCA2, CHEK2, MLH1, MSH2, MSH6, PALB2</i>
Gastrico	<i>CDH1, KIT, PDGFRA, SDHC, SDHD, SDHA</i>

**Indicazione al test:** il test è indicato nei casi di familiarità ai tumori.

**Annotazione:** per l'analisi delle varianti si utilizzano database pubblici (OMIM, ClinVar, VarSome per il significato clinico; 1000 Genomes project, ExAC per la frequenza nella popolazione) e commerciali (Human Gene Mutation Database, HGMD).

Verranno riportate nel referto esclusivamente varianti classificate come a significato patogenetico certo (classe 5 secondo i criteri dell'ACMG), o verosimilmente patogenetico (classe 4), al momento della refertazione.

**Limiti del test:** il test non rileva la presenza di varianti in geni non compresi nell'analisi e di alterazioni non rilevabili con la metodica di sequenziamento. La classificazione delle varianti può cambiare nel tempo in funzione dell'aggiornamento dei database e della letteratura scientifica.