Your solution provider
in the world of genomics

DIAGNOSTICA CLINICA
TEST GENETICI PREDITTIVI DEI TUMORI FEMMINILI

TUMORI DELLA MAMMELLA, DELL'OVAIO E DELL'ENDOMETRIO

Personal Genomics

Ci impegniamo al fianco delle donne per la prevenzione dei tumori femminili.

Offriamo test genetici per la prevenzione dei tumori della **mammella, dell'ovaio e dell'endometrio,** garantendo standard di alta qualità in ogni stadio del processo produttivo e nell'interpretazione dei dati.

Perché fare il test

Nella popolazione femminile si stima che una percentuale compresa tra il 5 e il 10% dei tumori alla mammella, all'ovaio e all'utero sono dovuti ad una predisposizione genetica. L'attività di prevenzione è fondamentale per diagnosticare il tumore precocemente e di conseguenza avere maggiore possibilità di effettuare trattamenti efficaci.

A chi sono rivolti

Questi test genetici sono rivolti ai medici e alle loro pazienti per confermare un sospetto clinico o ricercare eventuali soggetti a rischio, in caso di familiarità.

Cosa vedono i test

I test rilevano la presenza di variazioni patogenetiche nei geni indagati tramite sequenziamento NGS.

Affidabilità

I test hanno una sensibilità e specificità superiori al 99%, ogni variante individuata viene validata con un'ulteriore tecnologia (Sanger, MLPA, PCR, ecc.).

1. Prelievo campione di sangue
2. Estrazione del DNA e sequenziamento geni
3. Analisi bioinformatiche
4. Refertazione e risultati in 30 giorni lavorativi

TEST TUMORE MAMMELLA E/O OVAIO
GENI BRCA1 E BRCA2

Perchè fare il test
Questo test genetico si propone come test predittivo al tumore della mammella e dell'ovaio. Nel 30-50% di questi casi la causa è un'alterazione a carico di due geni principali, il gene BRCA1 e il gene BRCA2.

Cosa vede il test
Identifica variazioni a carico dei geni BRCA1 e BRCA2.

Che cosa producono le variazioni
Variazioni in questi geni sono correlate ad un aumentato rischio di sviluppare un carcinoma mammario e/o carcinoma ovarico/tubarico. Il tumore della mammella è infatti la neoplasia più frequente nella donna, l'incidenza è di circa 1 donna su 8 (12%)delle quali il 5-10% mostra una predisposizione ereditaria.

Come si svolge il test
Il test consiste nell'esecuzione di un prelievo di sangue, nell'estrazione del DNA genomico e nell'analisi dell'intera sequenza codificante e relative giunzioni esone/introne dei geni BRCA1 e BRCA2 mediante tecnologia NGS. Il test permette anche l'analisi del numero di copie tramite dosaggio quantitativo del DNA genomico mediante l'utilizzo di sonde molecolari.

Tempi di refertazione
Risultati in 30 giorni lavorativi.

Sensibilità e specificità
Sensibilità e specificità analitiche >99%.

TEST TUMORE MAMMELLA
SECONDO LIVELLO

Perchè fare il test
Questo test genetico si propone in seguito a risultato negativo dell'analisi dei geni BRCA1 e BRCA2.

Cosa vede il test
Il test si propone di ricercare la presenza di variazioni patogenetiche a carico dei geni ATM, BARD1, CDH1, CHEK2, NBN, PALB2, PTEN, STK11, TP53 in seguito a risultato negativo dell'analisi dei geni BRCA1 e BRCA2.

Che cosa producono le variazioni
Variazioni in questi geni sono correlate ad un aumentato rischio di sviluppare un carcinoma mammario. Il tumore della mammella è infatti la neoplasia più frequente nella donna, l'incidenza è di circa 1 donna su 8 (12%) delle quali il 5-10% mostra una predisposizione ereditaria.

TEST TUMORE MAMMELLA
ESTESO

Come si svolge il test
Il test consiste nell'esecuzione di un prelievo di sangue, nell'estrazione del DNA genomico e nell'analisi dell'intera sequenza codificante e relative giunzioni esone/introne dei geni ATM, BARD1, CDH1, CHEK2, NBN, PALB2, PTEN, STK11, TP53 mediante tecnologia NGS. Il test permette anche l'analisi del numero di copie tramite dosaggio quantitativo del DNA genomico mediante l'utilizzo di sonde molecolari.

Tempi di refertazione
Risultati in 30 giorni lavorativi.

Sensibilità e specificità
Sensibilità e specificità analitiche >99%.

Perchè fare il test
Il tumore alla mammella esteso è il più completo tra i test di tumore alla mammella proposti, comprende anche le analisi eseguite nei test di primo (geni BRCA1 e BRCA2) e secondo livello.

Cosa vede il test
Il test si propone di ricercare la presenza di variazioni patogenetiche a carico dei geni ATM, BARD1, BRCA1, BRCA2, CDH1, CHEK2, NBN, PALB2, PTEN, STK11, TP53.

Che cosa producono le variazioni
Variazioni in questi geni sono correlate ad un aumentato rischio di sviluppare un carcinoma mammario e/o carcinoma ovarico/tubarico. Il tumore della mammella è infatti la neoplasia più frequente nella donna, l'incidenza è di circa 1 donna su 8 (12%) delle quali il 5-10% mostra una predisposizione ereditaria. Nel 30-50% di questi casi la causa è un'alterazione a carico di due geni principali, il gene BRCA1 e il gene BRCA2.

Come si svolge il test
Il test consiste nell'esecuzione di un prelievo di sangue, nell'estrazione del DNA genomico e nell'analisi dell'intera sequenza codificante e relative giunzioni esone/introne dei geni ATM, BARD1, BRCA1, BRCA2, CDH1, CHEK2, NBN, PALB2, PTEN, STK11, TP53 mediante tecnologia NGS. Il test permette anche l'analisi del numero di copie tramite dosaggio quantitativo del DNA genomico mediante l'utilizzo di sonde molecolari.

Tempi di refertazione
Risultati in 30 giorni lavorativi.

Sensibilità e specificità
Sensibilità e specificità analitiche >99%.

TEST TUMORE OVAIO

Perchè fare il test
Questo test genetico si propone come test predittivo al tumore dell'ovaio, o per confermare un sospetto clinico in un individuo già affetto.

Cosa vede il test
Il test si propone di ricercare la presenza di variazioni patogenetiche a carico dei geni BRCA1, BRCA2, BRIP1, EPCAM (delezione 3' UTR), MLH1, MSH2, MSH6, PMS2, RAD51C, RAD51D, STK11, TP53.

Che cosa producono le variazioni
Variazioni in questi geni sono correlate ad un aumentato rischio di sviluppare un carcinoma ovarico/tubarico. Nella popolazione generale, l'incidenza di carcinoma ovarico è di 1 donna su 75 (1,4%) e il 15-20% dei casi sono dovuti ad una predisposizione ereditaria.

Come si svolge il test
Il test consiste nell'esecuzione di un prelievo di sangue, nell'estrazione del DNA genomico e nell'analisi dell'intera sequenza codificante e relative giunzioni esone/introne dei geni BRCA1, BRCA2, BRIP1, EPCAM (delezione 3' UTR), MLH1, MSH2, MSH6, PMS2, RAD51C, RAD51D, STK11, TP53 mediante tecnologia NGS. Il test permette anche l'analisi del numero di copie tramite dosaggio quantitativo del DNA genomico mediante l'utilizzo di sonde molecolari nei geni BRCA1, BRCA2 e EPCAM

Tempi di refertazione
Risultati in 30 giorni lavorativi.

Sensibilità e specificità
Sensibilità e specificità analitiche >99%.

TEST TUMORE ENDOMETRIO

Perchè fare il test
Questo test genetico si propone come test predittivo al tumore dell'endometrio, o per confermare un sospetto clinico in un individuo già affetto.

Cosa vede il test
Il test si propone di ricercare la presenza di variazioni patogenetiche a carico dei geni EPCAM (delezione 3' UTR), MLH1, MSH2, MSH6, PTEN, STK11 e TP53.

Che cosa producono le variazioni
Variazioni in questi geni sono correlate ad un aumentato rischio di sviluppare un carcinoma all'endometrio. Nella popolazione generale, l'incidenza di tumore all'endometrio (cancro uterino) è di 1 donna su 36 (2,8%) e il 5-10% di questi casi sono dovuti a una predisposizione ereditaria.

Come si svolge il test
Il test genetico consiste nell'esecuzione di un prelievo di sangue, nell'estrazione del DNA genomico e nell'analisi dell'intera sequenza codificante e relative giunzioni esone/introne dei geni EPCAM, MLH1, MSH2, MSH6, PTEN, STK11 e TP53 mediante tecnologia NGS. Il test permette anche l'analisi del numero di copie tramite dosaggio quantitativo del DNA genomico mediante l'utilizzo di sonde molecolari nel gene EPCAM.

Tempi di refertazione
Risultati in 30 giorni lavorativi.

Sensibilità e specificità
Sensibilità e specificità analitiche >99%.

Personal Genomics è un laboratorio di genetica medica con sede a Verona, leader nella fornitura di servizi genomici basati su diverse tecniche di sequenziamento.

Il nostro laboratorio è Accreditato dalla Regione Veneto con DGR 1831 del 06/12/2019 ed è inoltre in possesso delle certificazioni ISO 9001:2015 e SIGUCERT. Siamo inoltre autorizzati all'esecuzione del test molecolare per la ricerca dell'RNA di SARS-CoV-2 (DGR 154615 del 14/04/2020).

Personal Genomics esegue analisi genomiche e interpretazione dei dati di Next Generation Sequencing (NGS), prefiggendosi come obiettivo quello di fornire test e servizi nel mondo della ricerca e della diagnostica clinica, che portino a colmare il divario tra l'esponenziale progresso scientifico sviluppato nei laboratori di ricerca genomica e la loro applicazione nel campo della cura della salute e della medicina preventiva e di precisione.

I punti di forza che ci caratterizzano sono: la costante formazione al medico, il supporto al paziente, la qualità e la flessibilità dei nostri servizi.

Personal Genomics

© 2020 Personal Genomics Srl . I dati e le immagini sono indicativi e possono essere variati in ogni momento senza preavviso

Your solution provider in the world of genomics

NUMERO VERDE
800 589 057

Personal Genomics

Personal Genomics Srl
Via Roveggia, 43b
37136 Verona (VR) Italy
t +39 045 8202351
info@personalgenomics.it
www.personalgenomics.it

Biotechnology Division

DIATHEVA
Bringing Research to application

Personal Genomics

CRYOLAB

SOLGROUP
a breath of life