



INFORMATIVA SULL'ANALISI GENETICA PER TUMORE AL PANCREAS

Il Carcinoma Duttale Pancreatico costituisce il 90% di tutte le neoplasie pancreatiche e rimane una malattia con prognosi molto sfavorevole e alta morbidità. In circa il 10% dei tumori pancreatici si riscontra familiarità e il tumore è definito familiare quando in una famiglia è presente almeno una coppia di parenti di primo grado (genitore – figlio o fratelli) affetta e senza una sindrome identificabile.

Il carcinoma ereditario pancreatico è geneticamente molto eterogeneo ed è stato associato principalmente a mutazioni germinali nei geni *BRCA1*, *BRCA2*, *CDKN2A*, *PALB2* e *STK11* (PubMed ID: 26658419).

L'aumentata suscettibilità al cancro del pancreas può anche essere associata a diverse sindromi tumorali come la sindrome ereditaria del cancro alla mammella e ovaio, la sindrome di Lynch, l'atassia teleangiectasia e la poliposi adenomatosa familiare (PubMed ID: 23187834). La diagnosi genetica del carcinoma pancreatico familiare offre opportunità per terapie personalizzate (PubMed ID: 25719666).

PROCEDURA E CARATTERISTICHE DEL TEST

Il test genetico può essere eseguito a partire da un campione di sangue periferico, da DNA estratto o da saliva. L'analisi consiste nel sequenziamento dell'intera regione codificante dei geni *BRCA1*, *BRCA2*, *PALB2*, *STK11* e *CDKN2A*, per il Pannello Pancreas (PANC), e dei geni *APC*, *ATM*, *BMPR1A*, *BRCA1*, *BRCA2*, *BUB1B*, *CDKN2A*, *EPCAM*, *FANCC*, *MEN1*, *MLH1*, *MSH2*, *MSH6*, *NF1*, *PALB2*, *PMS2*, *SMAD4*, *STK11*, *TP53*, *TSC1*, *TSC2*, *VHL*, per il Pannello Pancreas Esteso (PANCE), mediante tecnologia NGS. Questo test permette di identificare varianti a singolo nucleotide, piccole inserzioni/delezioni (INDEL) e variazioni del numero di copie (CNV) definite come delezioni o duplicazioni di un singolo esone o di regioni più grandi. La sensibilità e la specificità analitiche sono superiori al 99% per la maggior parte delle tipologie di varianti ricercate.

Alcune analisi potrebbero essere eseguite in service presso laboratori esterni accreditati, qualificati e certificati, sulla base delle esigenze del laboratorio.

POSSIBILI RISULTATI DEL TEST

- Identificazione di una variante con significato clinico, significa che è stata identificata la presenza di una o più varianti patogenetiche o probabilmente patogenetiche associate all'indicazione all'indagine.
- Nessuna variante con significato clinico identificata, significa che non è stata riscontrata alcuna variante di significato patogenetico o presunto tale. Questo risultato non indica necessariamente che il paziente non ha nessun rischio di sviluppare il tumore in esame o che, in caso di individuo che ha già sviluppato il tumore, questo non sia di origine genetica.
- Identificazione di una variante con significato clinico incerto, significa che è stata identificata la presenza di una o più varianti il cui ruolo in relazione alla probabilità di sviluppare tumori non è chiaramente interpretabile.

Qualsiasi sia il risultato, si raccomanda di discuterlo nell'ambito di una consulenza genetica post-test.

LIMITI DEL TEST

Questo test non è in grado di rilevare: inversioni complesse, conversioni geniche, traslocazioni bilanciate, disordini da espansione di triplette, varianti non codificanti oltre le ± 20 paia di basi dalla giunzione esone-introne (se non diversamente indicato). Inoltre, questo test potrebbe non rilevare in modo affidabile: mosaicismi di basso livello, tratti di ripetizioni mononucleotidiche, indel più grandi di 50 paia di basi, delezioni o duplicazioni di singoli esoni e varianti all'interno di pseudogeni o di segmenti duplicati.

È possibile che alcune regioni non possano essere sequenziate o che abbiano una copertura inferiore ai limiti fissati per garantire un'analisi accurata delle varianti, queste regioni non saranno quindi comprese nell'analisi.

In caso di pregresso trapianto di midollo osseo l'analisi su sangue periferico non fornirà un risultato corrispondente al profilo genetico del paziente (richiedere consulenza genetica per eventuali approcci metodologici alternativi). L'analisi e l'interpretazione delle indagini genetiche necessita che la storia medica familiare fornita al laboratorio sia accurata e che ciascun campione inviato al laboratorio corrisponda alla persona indicata sull'etichetta. Un errore nella storia medica familiare o nell'identificazione del campione può portare ad una diagnosi errata.

TEMPI DI RISPOSTA

È prevista l'emissione del referto in circa 30 giorni lavorativi dal ricevimento del campione. In rari casi, si può verificare la necessità di ripetere il prelievo per materiale non idoneo o un prolungamento dei tempi di refertazione dovuto alla necessità di ripetere alcune fasi di lavorazione.

PROTEZIONE DEI DATI PERSONALI

Personal Genomics considera i risultati del test assolutamente confidenziali. Tutti i suoi dati personali saranno trattati secondo quanto stabilito dalla normativa vigente in materia di protezione dei dati personali (privacy): D. Lgs. 196/2003 e Reg. UE 2016/679 e loro s.m. e i. Si veda in proposito l'apposito consenso informato allegato.

Utilizzo delle informazioni. I dati anonimizzati relativi alle pratiche standard (controllo qualità, procedure operative, standard di laboratorio) ed alle informazioni genetiche, ottenute nel corso dell'analisi, potranno essere utilizzate da Personal Genomics, previo suo consenso, per monitorare e migliorare il processo di sequenziamento del DNA e di interpretazione dei dati. In tutti i casi, l'utilizzo dei dati avverrà nel pieno rispetto delle normative vigenti.

Ricerca. Personal Genomics impiega le più moderne tecnologie e i più avanzati database oggi disponibili, che sono tuttavia ancora limitati, e che richiedono un costante sviluppo. Per rendere sempre più precisa e completa l'interpretazione dei risultati, Personal Genomics chiede che Lei acconsenta all'utilizzo del Suo campione residuo e delle Sue informazioni sanitarie, inclusi i dati genetici, a fini di ricerca. Il campione ed i dati ad esso correlati saranno naturalmente anonimizzati e questo processo, fondamentale per un costante miglioramento dell'interpretazione, sarà applicato nel pieno rispetto della normativa vigente. Lei ha comunque la possibilità di ritirare il suo implicito consenso all'utilizzo dei suoi dati per scopi di ricerca in qualsiasi momento, scrivendo a pg@pec.personalgenomics.it. Può tuttavia decidere che sia il campione residuo sia i suoi dati anonimizzati non vengano utilizzati da Personal Genomics a scopo di ricerca esprimendo la sua volontà nel consenso allegato.