

## Sindromi tumorali ereditarie

### Significato per il paziente e i suoi familiari

#### Contesto

5 – 10% di tutti i tumori è di origine ereditaria. La causa è da ricercare in varianti genetiche che aumentano la probabilità di ammalarsi di cancro.

Queste varianti possono essere identificate mediante analisi genetiche molecolari. A seconda della problematica clinica e dell'anamnesi familiare, Viollier offre i seguenti pannelli genetici per le malattie tumorali:



**Nuovi pannelli  
genetici specifici**

- Seno e ovaie: ATM, BRCA1, BRCA2, BARD1, BRIP1, CDH1, CHEK2, MLH1, MSH2, MSH6, PALB2, PTEN, RAD51C, RAD51D, STK11, TP53
- Sindrome di Lynch: MLH1, MSH2, MSH6, PMS2, EPCAM
- Prostata: BRCA1, BRCA2, HOXB13, ATM, CHEK2
- Pancreas: BRCA1, BRCA2, PALB2, MLH1, EPCAM, MSH2, MSH6, ATM, STK11, TP53, CDKN2A
- Endometrio: MLH1, PMS2, MSH2, MSH6, EPCAM, STK11, PTEN

#### Interpretazione

<b>Variante patogena</b>	Prevenzione specifica, monitoraggio personalizzato Protocolli terapeutici personalizzati Test predittivi sui familiari Misure chirurgiche preventive
<b>Variante di significato incerto (VUS)</b>	Nessuna influenza sulle decisioni relative alla prevenzione o alla terapia Nessun test predittivo sui familiari Rivalutazione raccomandata dopo 3 – 5 anni
<b>Nessun rilevamento di una variante</b>	Né esclusione né conferma di una sindrome tumorale ereditaria

#### Prescrizione

Prescrizione da parte di un medico specialista con titolo aggiuntivo corrispondente  
→ vedi Ordinanza sulle prestazioni (OPre), allegato 3

#### Metodo

Next Generation Sequencing (NGS)  
digital Multiplex Ligation-dependent Probe Amplification (dMLPA)

#### Materiale

Provetta EDTA, lilla (6)

#### Prezzo

Secondo elenco delle analisi

#### Informazioni Letteratura su richiesta

Dr. phil. Il Christoph Noppen, Specialista FAMH in medicina di laboratorio, Responsabile Biologia molecolare

Dr. rer. nat. Henriette Kurth, Specialista FAMH in medicina di laboratorio, Responsabile Biologia molecolare

Dr. sc. nat. Andrea Salzmänn, Candidata Specialista FAMH in medicina di laboratorio, Biologia molecolare

#### Redazione

Dr. med. Uta Deus, FMH medicina interna generale, Specialista FAMH in medicina di laboratorio, Sost. responsabile Inner Corelab

Dr. med. Maurice Redondo, FMH ematologia, Specialista FAMH in medicina di laboratorio, Responsabile del settore Laboratori di routine