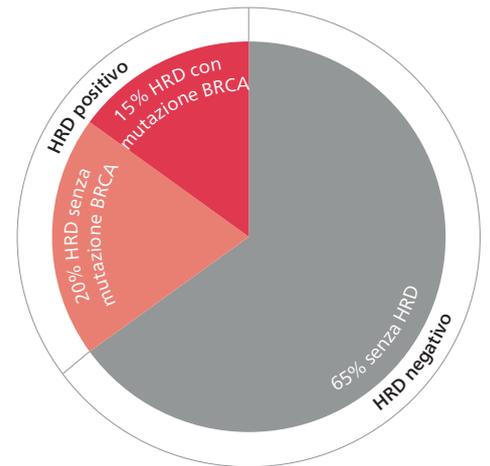


## Genetica molecolare del carcinoma ovarico

### Deficit di ricombinazione omologa (HRD)

**Decisione di  
terapia presa in  
modo ottimale**

**Contesto** Nei carcinomi con deficit di ricombinazione omologa (HRD), la riparazione delle rotture del doppio filamento di DNA è compromessa. Poiché questi carcinomi possono rispondere alla terapia con inibitori di PARP, l'esame dell'HRD è decisivo per il trattamento. Per definizione, le pazienti con una mutazione BRCA nella linea germinale o nel tumore sono affette da HRD. Tuttavia, esiste un gruppo di circa 20% delle pazienti che presenta HRD anche senza una mutazione BRCA. Questo può essere rilevato analizzando Genomic Instability Score (GIS).



*Modificato da Konstantinopoulos PA, et al. CancerDiscov 2015;5:1137-54*

**Indicazione** Carcinoma sieroso di alto grado dell'ovaio, della tuba o del peritoneo

Interpretazione	HRD positivo (Genomic Instability Score $\geq$ 42)	HRD negativo (Genomic Instability Score $<$ 42)
	Terapia con inibitori di PARP come opzione terapeutica	Terapia con inibitore PARP non indicata
	Raccomandazione per la consulenza genetica nel referto	Sindrome del carcinoma ereditario della mammella e dell'ovaio improbabile

**Vantaggi**

- Stato HRD del tumore secondo le ASCO Guidelines
- In aggiunta, analisi delle mutazioni di 67 geni (inclusi BRCA1 e BRCA2) nel tumore
- In caso di evidenza di una variante germinale patogena: rapido chiarimento genetico possibile da sangue periferico
- Test effettuato attualmente in Svizzera da Viollier. L'invio del campione negli USA non è più necessaria.

**Prescrizione** Tramite [contact@viollier.ch](mailto:contact@viollier.ch) o T +41 848 121 121

**Metodo** Next Generation Sequencing con TruSight™ Oncology 500 HRD Assay (Illumina, powered by Myriad Genetics)

**Materiale** Tessuto fissato in formalina, materiale da biopsia

#### Informazioni Letteratura su richiesta

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

Dr. med. Sophie Diebold Berger, FMH patologia, citopatologia, Responsabile Viollier Weintraub SA

Dr. med. Jean-François Egger, FMH patologia

Dr. med. Katharina Marston, FMH patologia, patologia molecolare

PD Dr. med. Andreas Zettl, FMH patologia, candidato patologia molecolare, Responsabile Patologia

#### 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