



Abbonati alla rivista

CHI SIAMO | CONTATTI | SHOP | LOGIN | REGISTRATI | VIDEO | FOTO

HOME | ABOUTPHARMA | PUBLISHING | EDUCATION & EVENTS | HTA | JOB IN PHARMA | BOOK PHARMA | BIOSIMILARI | FIGHTINGPAIN

Ricerca



SANITÀ E POLITICA | LEGAL & REGULATORY | REGIONI | PERSONE E PROFESSIONI | AZIENDE | **MEDICINA SCIENZA E RICERCA**

In&Out - Epatite C - Malattie Rare - Time To Impact

Medicina scienza e ricerca

## Bioscience Genomics presenta "MyCheck HBOC", il test che svela il rischio di tumori femminili ereditari

Il test viene eseguito attraverso l'analisi di un semplice prelievo di sangue, conservato a bassa temperatura e spedito ai laboratori di Bioscience Genomics, spin off dell'Università di Tor Vergata a Roma, con protocolli rigorosi per garantirne l'integrità.

di Redazione Aboutpharma Online

6 giugno 2016



Si chiama **MyCheck HBOC** ed è un nuovo test genetico in grado di individuare la **HBOC Syndrome** (Hereditary Breast and Ovarian Cancer) o **Sindrome dei Tumori Ereditari di Mammella e Ovaio** - una condizione determinata da mutazioni genetiche che si trasmettono da una generazione all'altra - da oggi a disposizione delle donne con una storia familiare di cancro che scelgono di sottoporsi all'esame per valutare la propria predisposizione genetica a sviluppare il cancro e impostare eventualmente un piano di gestione del rischio col proprio medico.

L'indagine, che consente il sequenziamento ultrarapido Next Generation Sequencing di tutte le regioni codificanti per geni BRCA1/2. MyCheck HBOC è messo a disposizione ed analizzato da **Bioscience Genomics**, lo spin off dell'**Università di Tor Vergata**: il sistema di analisi consentirà di caratterizzare da un punto di vista molecolare geni di interesse a partire sia da un normale prelievo di sangue che da tessuto. Nel primo caso l'informazione ottenuta permetterà di evidenziare se il paziente sia portatore di mutazioni coinvolte nell'insorgenza della patologia a livello del Dna germinale. Lo stesso approccio tecnologico garantirà la possibilità di poter effettuare l'analisi dei geni BRCA1/2 a partire da tessuti bioptici in paraffina di pazienti affetti da tumore per l'identificazione di mutazioni somatiche a bassa frequenza. Il test viene eseguito attraverso l'analisi di un semplice prelievo di sangue, conservato a bassa temperatura e spedito ai laboratori di Bioscience Genomics all'interno dell'Università di Tor Vergata a Roma, con protocolli rigorosi per garantirne l'integrità.

slide precedente IN PRIMO PIANO slide successiva



RASSEGNA STAMPA **ABOUTPHARMA.PRESS**

**MEDICINA SCIENZA E RICERCA**  
 Bioscience Genomics presenta "MyCheck HBOC", il test che svela il rischio di tumori femminili ereditari  
 A Milano le opere di giovani artisti raccontano l'Hiv  
 I diabetologi promuovono le 5 pratiche da evitare messe a punto da Amd con Slow Medicine

**IDEE E OPINIONI**  
 Il valore del "less is more" nella razionalizzazione dei trattamenti terapeutici (di Mario Melazzini e Luca Pani, presidente e dg Aifa)  
 Sedazione palliativa, ecco dove sbaglia il Comitato Nazionale di Bioetica (Mario Riccio -

Le tecniche di sequenziamento del Dna hanno aumentato esponenzialmente la conoscenza dei difetti genetici coinvolti nell'insorgenza di alcuni tipi di cancro. Se nella popolazione generale il rischio di sviluppare un cancro al seno interessa 1 donna su 8 e 1 su 50 per il tumore ovarico, ma per coloro che presentano una predisposizione familiare il rischio aumenta dal 15 al 40% che schizza al 50-87% per i portatori dei geni BRCA1 e BRCA2. Più precisamente il presenza di una mutazione di questi geni il rischio di sviluppare il cancro è del 60-80% a carico del seno e del 20-40% a carico dell'ovaio. Ciononostante il 47% delle donne con rilevanti storie familiari non ha mai ricevuto l'indicazione di sottoporsi a un test o un counseling genetico: proprio per ovviare al grave deficit di informazione sulla Sindrome HBOC l'Ateneo ha inaugurato una attività di awareness che si celebrerà ad ottobre con la Giornata Giornata Mondiale della Sindrome dei Tumori Ereditari.

“Conoscere tempestivamente la presenza di specifici fattori di rischio è oggi uno strumento importantissimo per impostare una strategia di difesa, così come ha fatto l'attrice americana **Angelina Jolie**, che proprio a seguito di un test genetico ha scoperto la propria mutazione del gene BRCA1, lo stesso che aveva ucciso la madre, la nonna e la zia e che l'ha portata alla decisione di ricorrere alla 'chirurgia preventiva' rimuovendo il seno prima e le ovaie poi. Anche donne che non presentano casi noti in famiglia possono essere portatrici della mutazione e di conseguenza essere esposte ad un rischio aumentato”, spiega Giuseppe Novelli, Rettore dell'Università di Tor Vergata e Ordinario di Genetica Umana. “Essere portatori di una mutazione genetica di questo tipo non equivale a una sentenza di condanna – aggiunge. – Oggi possiamo mettere in campo diverse strategie per sfruttare al meglio i risultati di questo importantissimo test, come lo stretto monitoraggio con controlli pianificati e rigorosi, la chemioterapia preventiva, ed infine la profilassi chirurgica che prevede l'asportazione degli organi ad alto rischio di tumore. In questo percorso che può essere molto delicato è sempre necessario un counseling genetico e psicologico di supporto nella gestione di una informazione che può cambiare la vita della persona coinvolta e generare uno stato di ansia. Con questi strumenti abbiamo inaugurato l'era della medicina prognostica”.

[LE INDAGINI MOLECOLARI NEXT GENERATION SEQUENCING](#)

Consulta di Bioetica, Milano)  
Vaccini, l'importanza di definire un prezzo sostenibile (Mario Melazzini e Luca Pani, presidente e dg Aifa)



Cerca un **Farmaco** su **Pharmawizard**

Cerca

WORLD NEWS

Powered by

Endo Reports First Quarter 2016 Financial Results  
Endo Announces Change to Senior Management Team  
Endo Announces Appointment of Douglas S. Ingram and Todd B....

FOTO



Dispositivi Medici e Supply Chain  
Milano 26 novembre...



“Dispositivi Medici 2015” - Evento



“ITALIAN DIGITAL HEALTH SUMMIT 2015” - Evento