

Paziente: **Gregoria MENDEL**
 Nato/a il: 02/05/1969
 Sesso: F
 Prelievo del: 30/08/2020
 N. campione: **20S03595D1**
 N. analisi: 2003950A
 Richiesta ricevuta il: 31/08/2020
 Richiesta LX: LX000001
 Ref. esterna: 12345678
 Richiesta da: Dr. Gregory PINCUS
 Copia a: Dr. Christophe CORDIER

Dr.
 Gregory PINCUS
 Rue des Petits Pois 21

1018 Lausanne

Losanna, il 10/09/2020

Analisi genetica: Pannello NGS Seno

Informazioni sul test

Indicazioni: Carcinoma mammario del seno sinistro a 51 anni. Il padre è deceduto in seguito ad un cancro pancreatico all'età di 47 anni.
 Richiesta: Ricerca di mutazioni nei geni di predisposizione al cancro del seno e/o dell'ovaio.
 Analisi: Estrazione di DNA. Ricerca di varianti genetiche tramite sequenziamento NGS (BRCA Hereditary Cancer MASTR Plus). Ricerca di grandi delezioni/duplicazioni dei geni *BRCA1*, *BRCA2*, tramite MLPA (MRC-Holland P002-D1, P090-C1). Analisi bioinformatica (NGS: MASTR Reporter 1.3.0; MLPA: GeneMarker 2.7.4). Sensibilità: ≥98.4% (mutazioni puntiformi, piccole delezioni e duplicazioni). Conferma della variante tramite sequenziamento Sanger su un secondo prelievo (tampone buccale).
 Materiale: Sangue EDTA, tampone buccale.

Risultati

Gene	Risultato
<i>BRCA2</i>	Una variante patologica (o potenzialmente patologica) rilevata: eterozigote <i>BRCA2</i>; LRG_293t1:c.8878C>T (p.Gln2960*)
<i>BRCA1</i> , <i>PALB2</i> , <i>CDH1</i> , <i>PTEN</i> , <i>TP53</i> , <i>STK11</i> , <i>CHEK2</i> , <i>ATM</i> , <i>NBN</i>	Nessuna variante patologica (o potenzialmente patologica) rilevata.

* eventuali varianti conosciute come benigne possono essere rilevate, ma non sono riportate.

Interpretazione

Una variante patologica rilevata: eterozigote *BRCA2*:c.8878C>T. Tale risultato positivo ha delle conseguenze per la paziente ed altri suoi familiari, e deve essere comunicate nell'ambito di una consulenza genetica specialistica:

- Tale variante patologica *BRCA2* porta alla creazione di un codone di stop prematuro, e a presenza di una predisposizione familiare al tumore della mammella.
- La Signora è a rischio elevato di sviluppare altri tumori legati a tale predisposizione; la sorveglianza deve essere adattata.
- Altri familiari potrebbero avere la stessa predisposizione. una consulenza genetica ed un'analisi genetica devono essere loro proposti in età adulta.

Dr. Michael Morris
 FAMH Genetica medica

Dr. Estelle Arnaud
 FAMH Genetica medica

(firma elettronica)