

Maria Scatolini, PhD
Laboratorio Oncologia Molecolare
Fondazione Edo ed Elvo Tempia, Biella



FONDAZIONE onlus
EDO ed ELVO TEMPIA
per la lotta contro i tumori

**Quale tipologia di test e quali le
differenze tra ovaio e mammella**

LOM
Laboratorio
Oncologia Molecolare

3°Edizione

I tumori femminili

**Dal gene profiling
alla terapia
personalizzata**

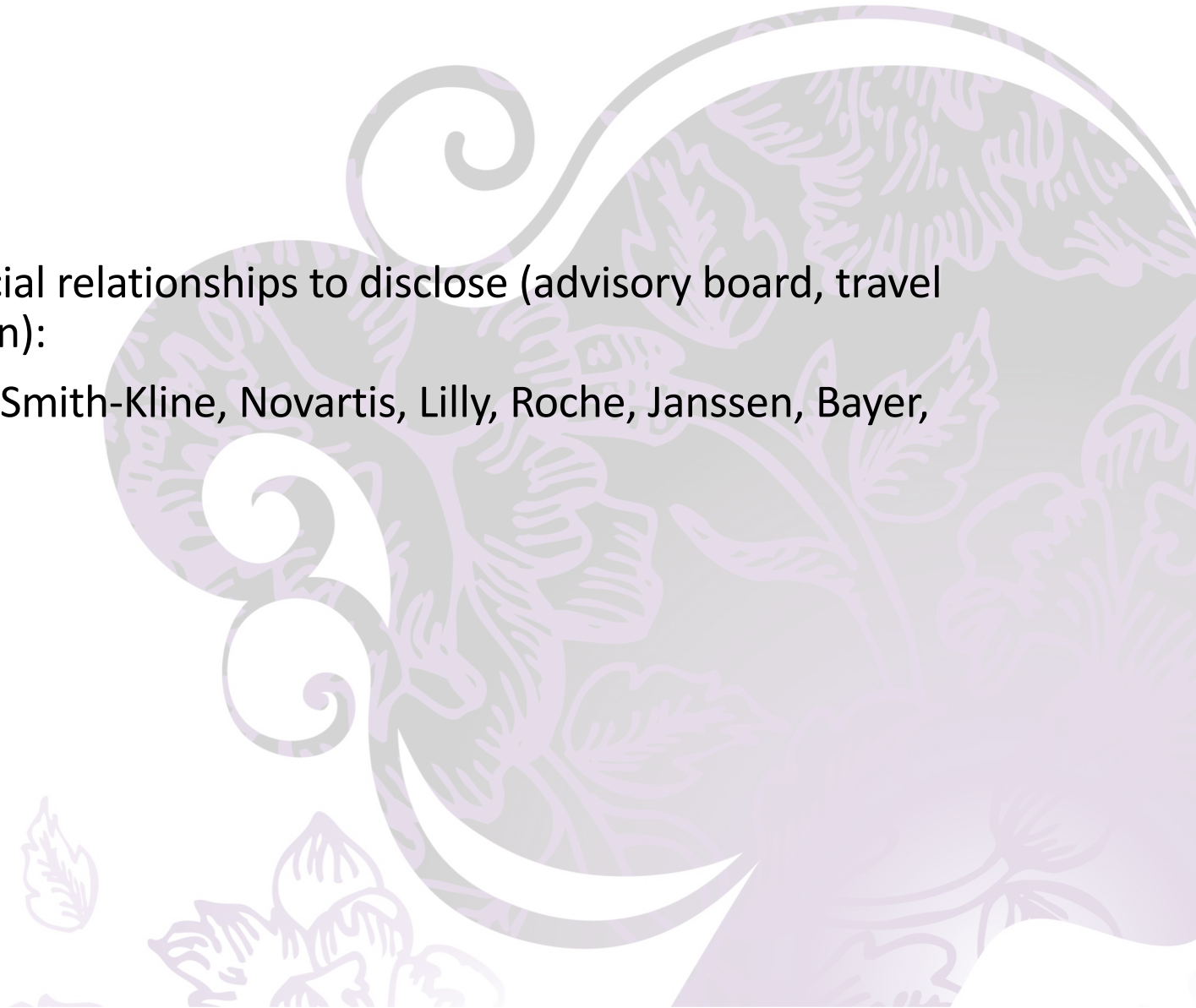
**22-23
Novembre
2023**

Casale Monferrato, AL
Hotel Candiani



Disclosure

- I have the following financial relationships to disclose (advisory board, travel grant, project collaboration):
- MSD, Astra Zeneca, Glaxo-Smith-Kline, Novartis, Lilly, Roche, Janssen, Bayer, Incyte, Diaceutics.



Laboratorio di Oncologia Molecolare



- Nato nel **2011** è situato all'interno dell' Ospedale degli Infermi di **Biella**
- Ha la finalità di offrire un servizio di diagnostica molecolare in convenzione con la sanità pubblica:

- Laboratorio Medico, accreditato **ISO15189:2012** (ACCREDIA) nella disciplina **Genetica Medica**
- Certificato **ISO 9001:2015**

ASL di Biella

ASL di Alessandria

ASL di Asti

ASL di Vercelli

ASO Croce e Carle
di Cuneo

Ospedale
Mauriziano Torino

ASL di CN1

ASL di CN2

AUSL
di Aosta

ASL TO4
Ivrea



Marcatori predittivi di risposta a terapia: sospetta predisposizione genetica?

Carcinoma della mammella, prostata e pancreas

BRCA1/2

Carcinoma dell'ovaio

BRCA1/2 (HRD)





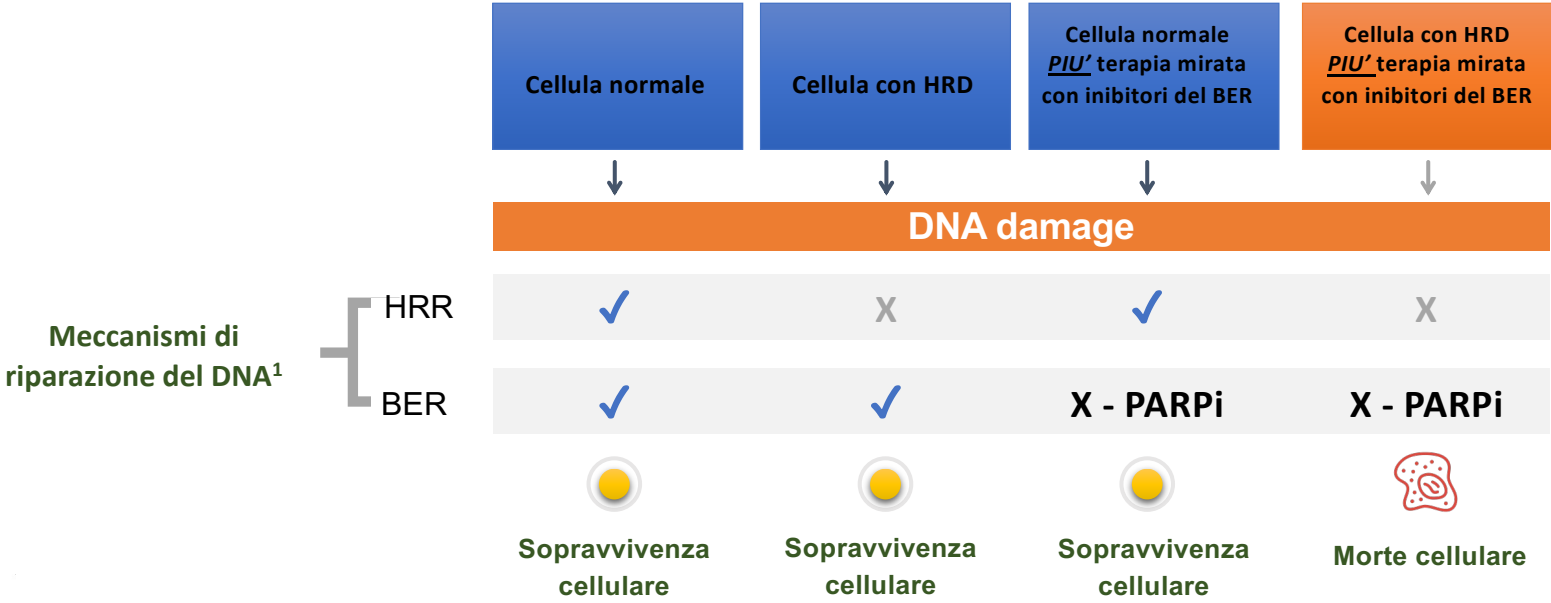
Analisi genetica

BRCA1/2

Previsione risposta a terapia con PARPi

PARPi inibiscono il BER

(base excision repair)



HRR: Homologous Recombination Repair System
BER: Base-Excision Repair System

Test predittivi di risposta PARP inibitori

2019

Test BRCA1/2 **somatico** HGSOc (non mucinoso e non borderline)

2019*

Test BRCA1/2 **germinale** adenocarcinoma metastatico del pancreas

2020

Test BRCA1/2 **somatico** carcinoma prostata metastatico

2021

Test BRCA1/2 **germinale** carcinoma mammella HER2 neg

2022

Test HRD per ovaio (HGSOc)

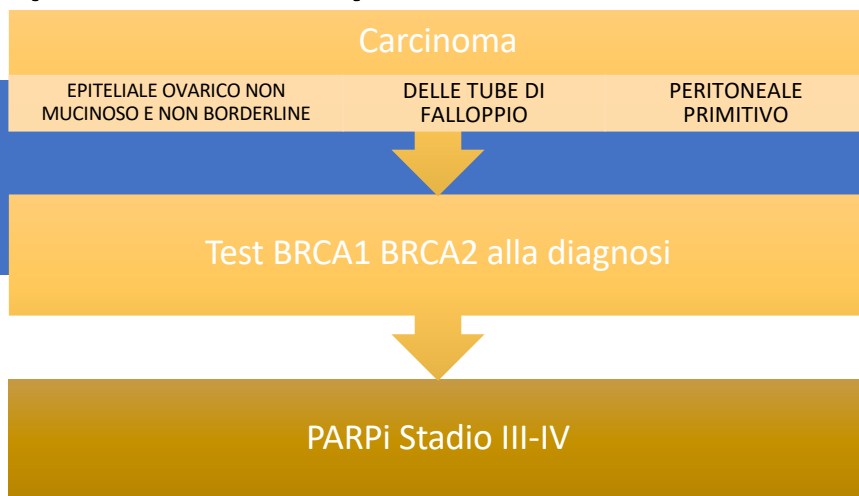


*20/06/2022 AIFA sospende rimborsabilità PARPi per pancreas

Dal 2019



Carcinoma dell'ovaio (HGSO)



Frequenza di mutazione	Somatica	Geminale
BRCA1/2	7%	10%

Ellison G et al., HumMutat. 2018; Soegaard M Cancer Res. Et al., 2008



TEST SOMATICO

Dal 2021



Carcinoma della mammella

Mutazioni BRCA1 BRCA2

Carcinoma non metastatico

- per scelta del trattamento loco-regionale e terapia sistemica (chemio)

Metastatico o localmente avanzato (HER2neg, HR neg)

- per il trattamento con PARPi

Frequenza di mutazione	Somatica	Germinale
BRCA1/2	5-10%	20-25%

EMA August 2022: olaparib in adiuvante high-risk early stage

TEST GERMINALE



Aggiornamento criteri per l'accesso al test

Aggiornamento Tabella 22 (precedentemente Tabella 26)

Storia personale di:
Variante patogenetica nota in un gene predisponente in un familiare
Uomo con carcinoma mammario
Donna con carcinoma mammario e carcinoma ovarico
Donna con carcinoma mammario ≤ 40 anni
Donna con carcinoma mammario triplo negativo
Donna con carcinoma mammario bilaterale < 50 anni
Donna con carcinoma mammario in stadio iniziale a recettori ormonali positivi e ≥ 4 linfonodi positivi
Donna con carcinoma mammario a recettori ormonali positivi con precedente CT neoadiuvante, residuo di malattia e CPS/EG score ≥ 3
Donna con carcinoma mammario metastatico recettori ormonali positivi/HER2-negativo già sottoposta a chemioterapia con antracicline/taxani e trattamento endocrino (qualora possibili), in progressione dopo inibitori di CDK 4/6 per la malattia avanzata.
Storia personale di carcinoma mammario 46-50 anni e familiarità di primo grado* per:
Carcinoma mammario < 50 anni
Carcinoma ovarico non mucinoso o borderline a qualsiasi età
Carcinoma mammario bilaterale
Carcinoma mammario maschile
Carcinoma del pancreas
Carcinoma della prostata
Storia personale di carcinoma mammario > 50 anni e familiarità per carcinoma mammario, ovarico, pancreatico in 2 o più parenti in primo grado* tra loro (di cui uno in primo grado con lei)

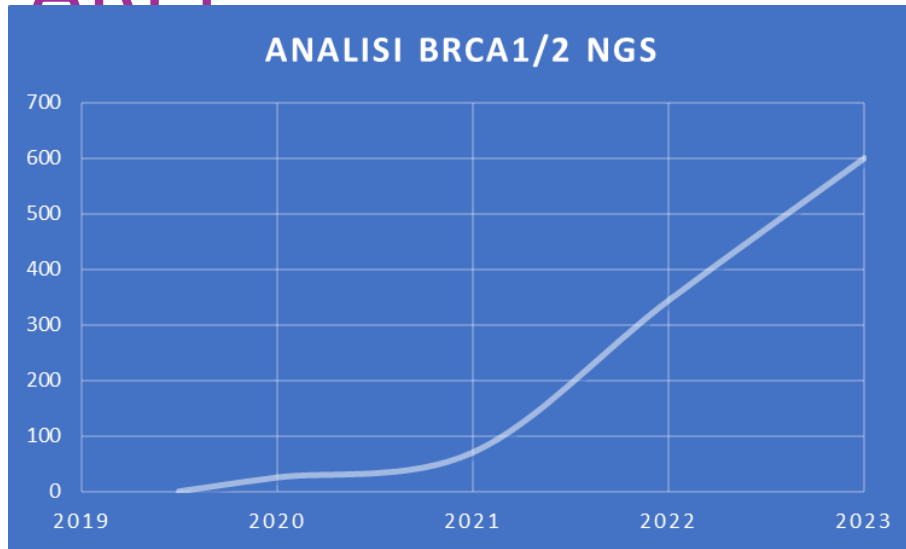


ADDENDUM Linee guida CARCINOMA MAMMARIO IN STADIO PRECOCE

Addendum edizione 2022
Aggiornata a 23.02.2023



Incremento dei test BRCA1/2 predittivi PARPi



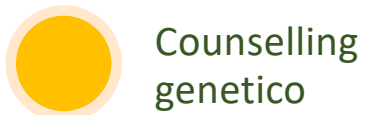
Da Novembre 2022 ad oggi 122 casi di HGSOc sottoposti a test HRD (comprensivo di BRCA1/2)

Quanti dei pazienti risultati positivi per mutazioni patogenetiche BRCA1/2 rientrano nella Sindrome HBOC?

Quanti pazienti negativi al test BRCA1/2 hanno una anamnesi familiare altamente suggestiva e rimangono meritevoli di ulteriori approfondimenti genetici?



Ambulatorio di genetica medica



Counselling genetico

Consulenza Pre e post test

Attivato dal 2021 presso la Fondazione Edo ed Elvo Tempia di Biella (*Dott.ssa Flavia Palermo*)

Il test BRCA1/2 è eseguito presso il LOM, se il paziente necessita di ulteriori approfondimenti genetici è inviato alla SC Genetica Medica di Torino (*Prof.ssa Barbara Pasini*)

