



PAPNext™

La nuova frontiera nella diagnosi precoce del
tumore all'endometrio e all'ovaio.

 **MAGENOMA**®
Molecular Genetics Laboratories **Group**

Incidenza e mortalità dei tumori ginecologici

Nonostante i costanti progressi in campo di diagnosi precoce e trattamento, i tumori ginecologici sono responsabili di circa **25.000 decessi ogni anno** e sono la terza causa di morte correlata a tumore nelle donne negli USA¹. I tumori ginecologici vengono diagnosticati spesso in fase già metastatica perché presentano un andamento asintomatico e a causa della scarsa sensibilità dei metodi diagnostici finora utilizzati.

Nel mondo sono previsti più di 200.000 decessi per tumori ginecologici ogni anno^{2,3}.

L'alto tasso di mortalità associato ai tumori ginecologici ha reso lo sviluppo di nuovi strumenti diagnostici un'esigenza prioritaria.

1) Howlader et al. SEER Cancer Statistics Review, 1975–2014 (National Cancer Institute, 2017).

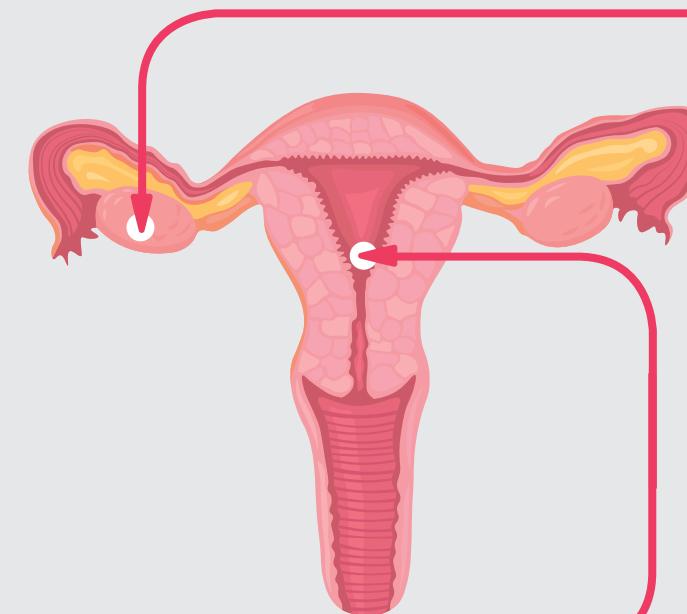
2) Bray et al.. Int. J. Cancer 10.1002/ijc.27711 (2012).

3) International Agency for Research on Cancer, GLOBOCAN 2008 v1.2, Cancer Incidence and Mortality Worldwide: IARC CancerBase No. 10; <http://globocan.iarc.fr>.

Il tumore all'ovario è meno frequente ma più letale.

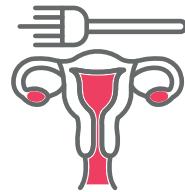
Spesso diagnosticato in fase avanzata con tasso di sopravvivenza a 5 anni del 30%.

- Più di 22.000 donne in USA¹.
- Più di 14.000 decessi ogni anno¹



Il tumore dell'endometrio è il tumore ginecologico più comune.

- Più di 62.000 nuovi casi diagnosticati in USA ogni anno¹
- Più di 11.000 decessi ogni anno¹



Il prelievo cervicale di routine, raccolto per eseguire il Pap test, è il campione utilizzato per un nuovo rivoluzionario strumento di screening

La prevenzione e la diagnosi precoce sono strumenti essenziali per diminuire la mortalità oncologica, e l'obiettivo di molti gruppi di ricerca negli ultimi anni è stato quello di sviluppare strumenti in grado di soddisfare queste esigenze.

L'introduzione degli screening cervicali mediante l'esame citologico (il Papanicolaou test, conosciuto come "**Pap test**") ha fortemente ridotto l'incidenza di **tumori cervicali** nella popolazione che ha aderito, permettendo diagnosi precoce e terapia chirurgica della massa oncologica e dei suoi predecessori.



Purtroppo l'identificazione della presenza di cellule neoplastiche derivanti da endometrio e ovario non è comune. L'esame citologico a microscopio del campione spesso non è in grado di discriminare tali cellule da condizioni benigne o dai tumori cervicali.



Lo screening del DNA tumorale sul campione cervicale ha la potenzialità di aumentare anche le chance di diagnosi precoce dei tumori all'endometrio e all'ovario in donne asintomatiche. Tale screening del DNA infatti può essere utilizzato per l'identificazione di mutazioni somatiche relative a DNA tumorale rilasciato da tessuti oncologici endometriali o ovarici, oltre che cervicali.



È la nuova dimensione dello screening dei tumori ginecologici

 PAPNext™ è un rivoluzionario strumento di screening che utilizza lo stesso campione prelevato per il Pap test di routine.

.....

 PAPNext™ può identificare i tumori endometriali e ovarici in fase precoce. La diagnosi precoce aumenta le *chance* di successo terapeutico.

.....

 PAPNext™ permette di estendere le potenzialità diagnostiche del Pap test (test citologico) grazie all'introduzione di tecnologie di sequenziamento all'avanguardia, in grado di individuare mutazioni somatiche in **30** geni comunemente mutati nei tumori ginecologici (test genetico).

.....



La scienza dietro il test.

Un recente studio⁴ ha dimostrato la sensibilità delle tecniche di sequenziamento per l'identificazione di mutazioni somatiche utili a rilevare la presenza di tumori ginecologici endometriali e ovarici durante il Pap test di routine.

Quando la tecnologia di sequenziamento è stata impiegata sui campioni cervicali raccolti da donne affette da patologia, alla ricerca di mutazioni correlate a DNA tumorale, il test ha effettivamente rivelato la presenza di alterazioni.

Le alterazioni sono state identificate nel

93%*
delle donne
con tumore
endometriale

***90%**

(tumori in stadio precoce)

Le alterazioni sono state identificate nel

45%**
delle donne
con tumore
ovarico

**** 47%**

(tumori in stadio precoce)

Inoltre, non sono state rilevate mutazioni in donne non affette da patologia, conferendo alla metodica un'altissima specificità (>99.9%)⁵.

4) Kinde et al. Sci Transl Med. 2013 Jan 9;5(167):167ra45

5) Wang et al. Sci Transl Med. 2018 Mar 21;10(433). pii: eaap8793.

Tecnologia

Sequenziamento ad alta risoluzione.

PAPNext™ viene eseguito grazie all'impiego di tecnologie di Next Generation Sequencing (NGS) in grado di rilevare la presenza di mutazioni correlate a DNA tumorale in 30 geni comunemente mutati in tumori dell'endometrio e dell'ovario.

L'analisi prevede lo studio completo della porzione codificante di ogni gene (full exon sequencing) ad alta risoluzione.

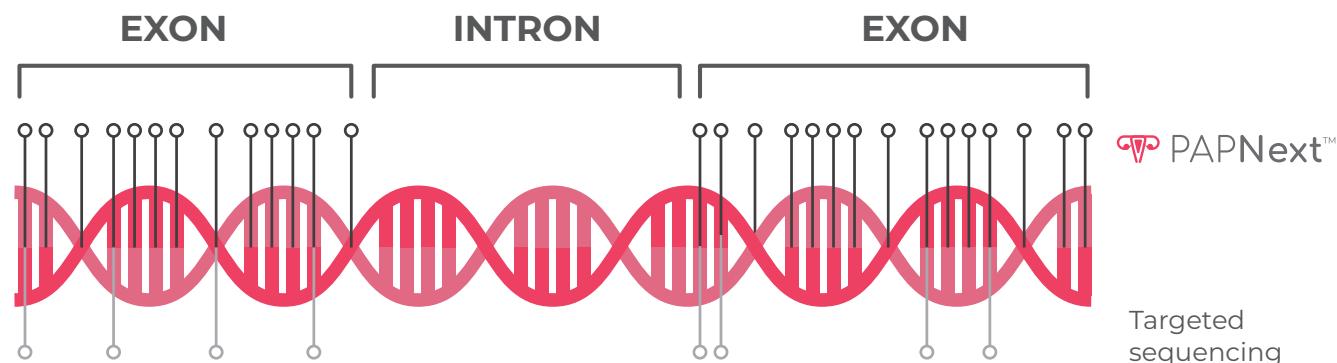
FULL-EXON SEQUENCING

PAPNext™
analisi dell'intero esone

VS

Targeted sequencing

analisi solo di alcune aree dell'esone dove statisticamente è probabile rilevare mutazioni significative



Analisi bioinformatica

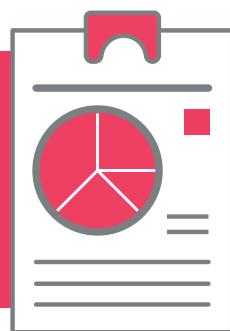


Tecniche avanzate di analisi bioinformatica conferiscono al test la garanzia di massima accuratezza.

L'analisi bioinformatica associata a NGS è un processo complesso che richiede notevole *expertise* nell'utilizzo di risorse e software.

PAPNext™ utilizza strumenti bioinformatici sviluppati da Eurofins Genoma che garantiscono risultati affidabili e precisi. Quando una mutazione somatica correlata a DNA tumorale viene rilevata, la sua interpretazione e la sua refertazione sono riservate a un team di genetisti specializzati.

Come funziona PAPNNext™



Il test fornisce
un referto chiaro ed esplicativo.

La refertazione PAPNNext™



POSITIVO

Il test ha rilevato **mutazioni somatiche** in uno, o più, dei geni analizzati con **carattere clinico significativo**.

Si consiglia consulenza genetica.



Consulenza genetica

Eurofins Genoma garantisce una consulenza genetica post test per tutte le pazienti con esito positivo, e tale servizio è da considerarsi incluso nel costo dell'analisi.



NEGATIVO

Il test **NON** ha rilevato **mutazioni somatiche** in nessuno dei geni analizzati con **carattere clinico significativo**.

Il test con esito negativo non è comunque in grado di escludere ogni forma tumorale, né ogni possibile mutazione correlata ad oggi o nel futuro con lo sviluppo di un tumore .

Benefici



PAPNext™ utilizza il medesimo campione raccolto per l'esecuzione del Pap test di routine. Il test è facilmente consigliabile ed eseguibile annualmente poiché non richiede campioni aggiuntivi.



PAPNext™ accresce il potere di diagnosi precoce rispetto al solo Pap test unendo allo screening citologico anche lo screening genetico del DNA tumorale.



PAPNext™ favorisce la diagnosi in stadi non avanzati di tumori endometriali, ovarici e cervicali, stadi in cui il tumore è ancora trattabile.

Indicazioni al test

PAPNext™ è un test progettato per la sorveglianza della popolazione ad alto rischio, quindi particolarmente adatto a (ma non solo):

Predisposizione genetica ▶

Pazienti portatrici note di mutazioni BRCA1 or BRCA2 o di mutazioni correlate a sindrome di Lynch.

Pazienti con BMI sopra l'indice di normopeso, sintomatiche, o con sanguinamenti sospetti.

Fattori di rischio ◀

Familiarità ▶

Pazienti con parenti di primo o secondo grado già affetti da patologia.

Pazienti con esiti positivi di analisi citologiche cervicali/ ginecologiche precedentemente eseguite.

Precedenti screening positivi ◀

Diagnosi precoce ▶

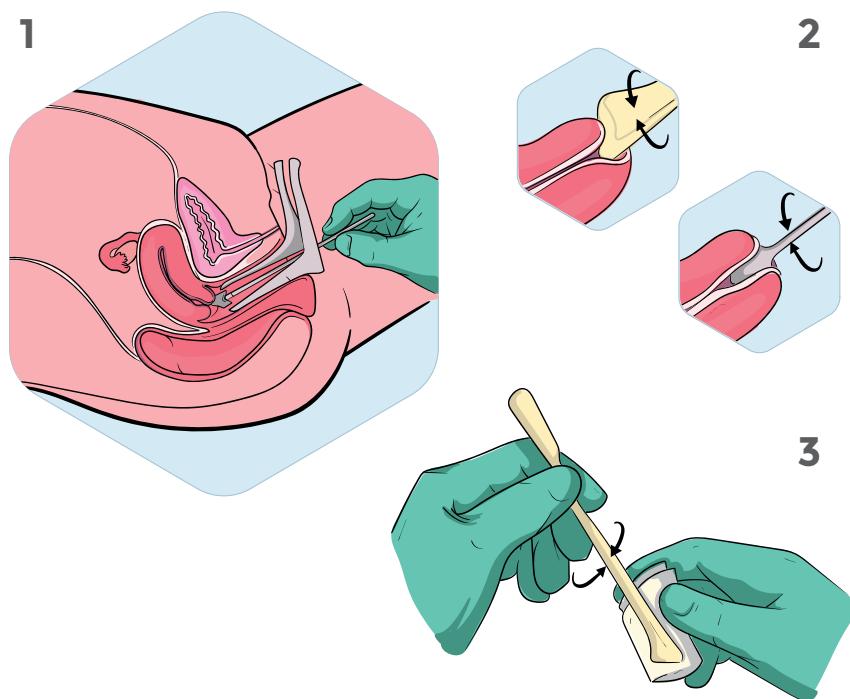
Ogni paziente che desidera eseguire lo screening più approfondito oggi disponibile per migliorare le proprie *chance* di diagnosi precoce.

Prelievo del campione

Le cellule cervicali sono prelevate mediante lo strofinamento di un *brush* nel canale endocervicale. Il *brush* deve successivamente essere risciacquato nella provetta in dotazione contenete un liquido che ha scopo conservativo.

Il campione così raccolto sarà utilizzato sia per l'analisi citologica che per l'analisi genetica per l'identificazione di DNA tumorale.

Procedura



5 FACILI STEP



Ordina il **kit di spedizione** di  **PAPNext™**



Compila attentamente il **modello di richiesta dell'analisi** e il **consenso informato**



Raccogli il campione utilizzando gli strumenti in dotazione nel kit **e seguendo attentamente le istruzioni**



Spedisci il campione al **laboratorio**



Ricevi i risultati in **10 giorni**

Soluzioni diagnostiche all'avanguardia



Test eseguito in Italia
(Roma or Milano)



Tempi di refertazione: **15 giorni**



Oltre 20 anni di esperienza
in diagnostica molecolare



Team di genetisti



Accreditamento **ISO 17025** e
accreditamento **SSN**



Test distribuito **in tutto il mondo**



Oltre **250.000 esami**
genetici ogni anno



Team di ricerca e sviluppo
Numerose pubblicazioni sulle
riviste di settore più quotate



Genoma

ROMA – laboratori e studi medici
Via Castel Giubileo, 11 – 00138 Roma (RM)
Tel.: +39 06 8811270 (6 PBX lines) – Fax: +39 06 64492025
E-mail: info@laboratorigenoma.eu

MILANO – laboratori e studi medici
Via Enrico Cialdini, 16 (Affori Centre) – 20161 Milano (MI)
Tel.: +39 02 39297626 (12 PBX lines) – Fax: +39 02 392976261
E-mail: info@genomamilano.it

www.papnext.it

Numero Verde

800 501 651