

Profilo immunogenetico per la valutazione della predisposizione a manifestazioni immuno-infiammatorie associate a impianti mammari



Il valore della genetica al servizio della chirurgia personalizzata

Test genetico avanzato a supporto della valutazione specialistica di:

- predisposizione individuale a manifestazioni immuno-infiammatorie associate a impianti mammari
- suscettibilità biologica a quadri compatibili con Breast Implant Illness
- stratificazione del rischio individuale in fase pre-operatoria
- supporto clinico-informativo nel follow-up di pazienti con anamnesi suggestiva





BREASTIMPLANT

GLI IMPIANTI MAMMARI IN SILICONE

Gli **impianti mammari in silicone** (*silicone breast implants*, **SBI**) sono dispositivi medici ampiamente impiegati nella pratica clinica sia a fini **estetici**, per l'aumento o il rimodellamento del volume mammario, sia a fini **ricostruttivi**, in particolare nell'ambito della chirurgia post-oncologica o correttiva.

Nel corso degli anni, tali dispositivi hanno beneficiato di una significativa evoluzione in termini di materiali, progettazione e tecniche chirurgiche, e il loro utilizzo è oggi considerato consolidato nella chirurgia plastica e ricostruttiva.

Sebbene gli impianti mammari siano generalmente considerati dispositivi con un profilo di sicurezza favorevole, in una quota di pazienti possono verificarsi **complicanze locali** o, più raramente, **manifestazioni sistemiche**, anche quando l'intervento sia stato eseguito correttamente e secondo adeguati standard tecnico-chirurgici.

Tra gli eventi più frequentemente riportati rientrano: dolore, edema, indurimento, sieroma, contrattura capsulare, reazioni infiammatorie localizzate. Più raramente possono osservarsi: granulomi, fenomeni immuno-mediati, quadri sistemici di maggiore rilievo clinico.





GLI IMPIANTI MAMMARI IN SILICONE

Nell'ambito delle manifestazioni sistemiche attribuite agli impianti mammari, la letteratura recente e la documentazione regolatoria utilizzano prevalentemente il termine **Breast Implant Illness (BII)** per descrivere un insieme eterogeneo di sintomi aspecifici riferiti da alcune pazienti.

Tra i sintomi più frequentemente riportati figurano:

- > affaticamento
- > mialgie
- > artralgie
- > difficoltà cognitive
- > brain fog
- > rash cutanei
- > altri disturbi sistemici

In parte della letteratura scientifica, tali quadri sono stati inoltre discussi nel contesto della cosiddetta **sindrome autoimmune/infiammatoria indotta da adiuvanti (ASIA)**, o **sindrome di Shoenfeld**; tuttavia, i meccanismi causali e i criteri nosografici di tali entità risultano ancora oggetto di studio e non definitivamente chiariti.

È stato ipotizzato che i soggetti con sintomatologia riconducibile a **ASIA/BII** in associazione a impianti mammari in silicone possano presentare una particolare **suscettibilità individuale**, verosimilmente influenzata dall'interazione tra fattori **genetici, immunologici** e **ambientali**.



IL TEST GENETICO PER LA VALUTAZIONE DEL RISCHIO DI REAZIONI AVVERSE ASSOCIATE A IMPIANTI MAMMARI

BREASTIMPLANT è il test genetico sviluppato per valutare la presenza di specifici **assetti immunogenetici** potenzialmente associati a una maggiore **predisposizione individuale** allo sviluppo di sintomi o manifestazioni compatibili con una risposta **immuno-infiammatoria** in soggetti portatori di **impianti mammari in silicone**.

Si tratta di uno strumento avanzato pensato per supportare lo specialista nell'integrazione del dato immunogenetico nella **valutazione pre-operatoria**, nella definizione del **profilo di rischio** e nel successivo **monitoraggio clinico**.

Base scientifica

Il rationale del test si inserisce nel contesto di un possibile contributo, in alcuni sottogruppi di pazienti, della **suscettibilità genetica** alla variabilità della risposta biologica all'impianto. In particolare, il test si fonda sul ruolo centrale del sistema **HLA (Human Leukocyte Antigen)** nei processi di riconoscimento immunologico, presentazione dell'antigene e modulazione della risposta immune. Specifici **sottotipi HLA** sono stati associati a un aumentato rischio di sviluppare manifestazioni riconducibili alla **Breast Implant Illness (BII)**.

La presenza di specifici **assetti allelici** può influenzare la modalità con cui l'organismo risponde a determinati stimoli antigenici o para-antigenici, contribuendo potenzialmente a una **maggiore suscettibilità** a risposte infiammatorie anomale, persistenti o protratte nel tempo.



VALORE CLINICO-INFORMATIVO PER LO SPECIALISTA

BREASTIMPLANT non è un test diagnostico, ma uno strumento ad alto valore clinico-informativo pensato per supportare lo specialista in una valutazione del rischio biologico individuale.

Il test si rivela particolarmente utile per:

- ➔ integrare il dato immunogenetico nella **valutazione pre-operatoria**
- ➔ supportare una più consapevole **stratificazione del rischio**
- ➔ orientare la valutazione di pazienti con anamnesi positiva per **allergie, disordini immunitari** o **aumentata sensibilità individuale**
- ➔ contestualizzare pregresse reazioni avverse correlate alla presenza di impianti mammari

Un supporto concreto alla chirurgia plastica personalizzata

In un contesto clinico in cui la risposta biologica all'impianto può variare in modo significativo da un soggetto all'altro, **BREASTIMPLANT** offre allo specialista uno strumento aggiuntivo per orientare una chirurgia plastica e ricostruttiva più personalizzata, consapevole e biologicamente informata.

BREASTIMPLANT

INDICAZIONI ALL'ESECUZIONE DEL TEST

Il test è indicato in:



soggetti con anamnesi positiva per **allergie**, **disordini immunitari** o aumentata sensibilità individuale



soggetti con **pregressi eventi avversi** correlati alla presenza o all'impiego di protesi



soggetti che desiderino valutare preventivamente la propria suscettibilità individuale prima di sottoporsi per la prima volta a **impianto mammario**

L'indicazione deve essere sempre contestualizzata nell'ambito dell'**anamnesi personale**, del **quadro clinico generale**, motivazione all'intervento e delle **eventuali condizioni concomitanti di rilevanza immunologica o infiammatoria**.



BREASTIMPLANT

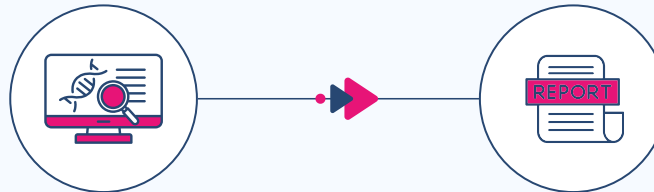
WORKFLOW ANALITICO



Estrazione del DNA genomico dal campione biologico
(cellule della mucosa buccale o sangue periferico)

Amplificazione delle varianti di interesse mediante PCR

Genotipizzazione mediante tecnologie molecolari avanzate



Analisi bioinformatica mediante pipeline dedicate e algoritmi interpretativi proprietari.

Report personalizzato orientato alla valutazione della predisposizione genetica investigata.



BREASTIMPLANT

INTERPRETAZIONE DEL RISULTATO



POSITIVO

La **presenza** del **profilo HLA a rischio** è compatibile con un **rischio aumentato** di sviluppo di reazioni avverse immuno-mediate a medio-lungo termine in seguito a impianto mammario.

Nel contesto clinico, un risultato positivo deve essere interpretato come **indicatore di predisposizione individuale**, che può assumere rilievo nella valutazione preoperatoria e nel successivo monitoraggio clinico, e non come previsione certa della futura insorgenza di una complicanza.



NEGATIVO

L'**assenza** del **profilo HLA a rischio** indica la mancata evidenza dell'incremento di rischio relativo associato ai marcatori oggetto del test.

Il risultato negativo costituisce un elemento di **riduzione del rischio**, ma **non esclude la possibilità di eventi avversi**, che possono dipendere da ulteriori fattori, quali: caratteristiche del dispositivo impiantato, risposta infiammatoria individuale al materiale protesico, condizioni cliniche concomitanti, caratteristiche immunologiche non coperte dal test, ulteriori determinanti genetiche non analizzate, variabili procedurali e chirurgiche.

BREASTIMPLANT

È UN TEST ESEGUIBILE IN POCHI SEMPLICI PASSAGGI



**Richiesta
del kit**



**Compilazione della
documentazione
contenuta nel kit**



**Raccolta del
campione**



**Spedizione
del campione**



**Ricezione del
referto**

Tempi di refertazione



~10 giorni lavorativi

Genomica è un laboratorio e centro diagnostico d'eccellenza nel settore della genetica e della biologia molecolare, attivo sia nell'applicazione clinica che nella ricerca. Si avvale di professionisti con esperienza più che ventennale e di tecnologie avanzate, con l'obiettivo di offrire prestazioni diagnostiche sempre più accurate e accessibili.



Disponibilità su
**tutto il territorio
italiano**



Laboratori dotati delle
tecnologie più innovative e di
sistemi di qualità avanzati



100.000 analisi
all'anno



Dipartimento
dedicato alla **ricerca**



Team di specialisti in
genetica medica



**Professionisti con oltre
20 anni di esperienza**
in genetica e biologia
molecolare

LABORATORI E STUDI MEDICI



Roma: Via Arduino 38 - 00162 Tel.: 06.21115020
E-mail: info@genomicalab.it
www.genomicalab.it

SEDE LEGALE



Roma: Via Arduino 38 - 00162
PEC: info@pec.genomicalab.it
P. IVA e C.F.: 14554101007 - REA: RM - 1530210

Visita il sito web
di Genomica

