



www.genomicalab.it



Conoscere la predisposizione individuale alla contrattura capsulare



*Test genetico per la valutazione della suscettibilità individuale
alla risposta fibro-infiammatoria e alla contrattura capsulare
dopo impianto mammario*



BREASTIMPLANT

CONTRACTURE



BREASTIMPLANT

Contracture

IMPIANTI MAMMARI: UNA PROCEDURA CONSOLIDATA, UNA RISPOSTA BIOLOGICA INDIVIDUALE

Gli **impianti mammari in silicone** (*Silicone Breast Implants*, SBI) sono dispositivi medici ampiamente utilizzati nella **chirurgia estetica**, per l'aumento e il rimodellamento del volume mammario, e nella **chirurgia ricostruttiva**, in particolare nei percorsi post-oncologici, post-traumatici e nelle malformazioni congenite.

L'evoluzione dei materiali, del design protesico e delle tecniche chirurgiche ne ha progressivamente migliorato biocompatibilità, stabilità e durata. Rimane tuttavia un elemento intrinsecamente individuale: la **risposta biologica dell'organismo all'impianto**. A parità di dispositivo e di procedura, l'evoluzione clinica può differire significativamente da paziente a paziente.

Tra le complicanze locali a medio-lungo termine, la **contrattura capsulare** è una delle più rilevanti per impatto clinico ed estetico e rappresenta la principale causa di revisione chirurgica a distanza dall'intervento.





BREASTIMPLANT

Contracture

LA CONTRATTURA CAPSULARE

Dopo il posizionamento di un impianto mammario, l'organismo forma fisiologicamente una sottile capsula di tessuto connettivo attorno alla protesi. Questa **risposta da corpo estraneo** è un processo normale e, nella maggior parte dei casi, non determina conseguenze cliniche.

In alcune pazienti, tuttavia, la cicatrizzazione e il rimodellamento tissutale possono assumere un andamento **eccessivamente fibroproliferativo**: la capsula periprotetica si ispessisce, si retrae e perde progressivamente elasticità, con conseguenze cliniche ed estetiche di entità variabile.

Come si manifesta

- Progressivo aumento della consistenza e della durezza mammaria
- Dolore, tensione o discomfort locale
- Alterazioni della forma e della simmetria mammaria
- Deformazione o malposizionamento dell'impianto
- Nei quadri più avanzati, possibile necessità di revisione chirurgica

La scala di Baker

La gravità clinica è comunemente descritta secondo la scala di Baker, che distingue quattro gradi: dal **grado I**, con mammella morbida e di aspetto naturale, al **grado IV**, caratterizzato da marcata durezza, dolore e deformità evidente.



PERCHÉ ALCUNE PAZIENTI SVILUPPANO CONTRATTURA CAPSULARE E ALTRE NO?

La contrattura capsulare è una condizione **multifattoriale**, nella quale diversi determinanti possono concorrere e interagire:

- ▶ Risposta da corpo estraneo e persistenza di segnali infiammatori locali
- ▶ Possibile contributo di biofilm batterico subclinico sulla superficie protesica
- ▶ Caratteristiche dell'impianto: materiale, superficie, volume e profilo
- ▶ Fattori chirurgici e perioperatori: piano di posizionamento e gestione della tasca protesica
- ▶ Rimodellamento della matrice extracellulare e attivazione dei processi fibrotici

A questi fattori si aggiunge la **suscettibilità biologica individuale**. La variabilità osservata tra pazienti sottoposte a procedure comparabili ha orientato la ricerca verso **marcatori genetici** in grado di modulare l'intensità della risposta infiammatoria e fibrotica all'impianto.

A parità di condizioni cliniche e chirurgiche, la predisposizione individuale può contribuire a spiegare una diversa evoluzione della risposta peripotesica.



BREASTIMPLANT

Contracture

TGF- β 1: UN MEDIATORE CENTRALE DELLA FIBROSI CAPSULARE

Tra i *pathway* biologici implicati nella contrattura capsulare, un ruolo centrale è attribuito al **Transforming Growth Factor Beta 1 (TGF- β 1)**, citochina chiave nella regolazione della risposta fibro-infiammatoria:

- Attivazione dei fibroblasti nel tessuto periprotetico
- Differenziazione dei fibroblasti in miofibroblasti contrattili
- Produzione e deposizione di collagene e matrice extracellulare
- Rimodellamento del tessuto capsulare
- Regolazione della risposta immunitaria e dei processi fibrotici

Varianti funzionali del gene **TGFB1** possono influenzare la produzione o l'attività biologica di TGF- β 1 e contribuire, insieme ad altri fattori, alla variabilità individuale della risposta fibroproliferativa. Su questo razionale si fonda **BREASTIMPLANT Contracture**.



BREASTIMPLANT

Contracture

UN TEST GENETICO PER LA STRATIFICAZIONE DEL RISCHIO INDIVIDUALE

BREASTIMPLANT Contracture è un test genetico di suscettibilità che analizza specifiche varianti del gene **TGFB1** coinvolte nella modulazione della risposta fibro-infiammatoria e associate alla predisposizione individuale alla contrattura capsulare.

È indicato sia nelle pazienti **candidate a un primo impianto mammario**, sia in quelle **già portatrici di protesi** o con precedenti complicanze periprotetiche.

Obiettivo del test

L'obiettivo è fornire al medico un'informazione genetica aggiuntiva da integrare con anamnesi, quadro clinico, caratteristiche dell'intervento e follow-up, a supporto di una **valutazione più personalizzata del rischio**.





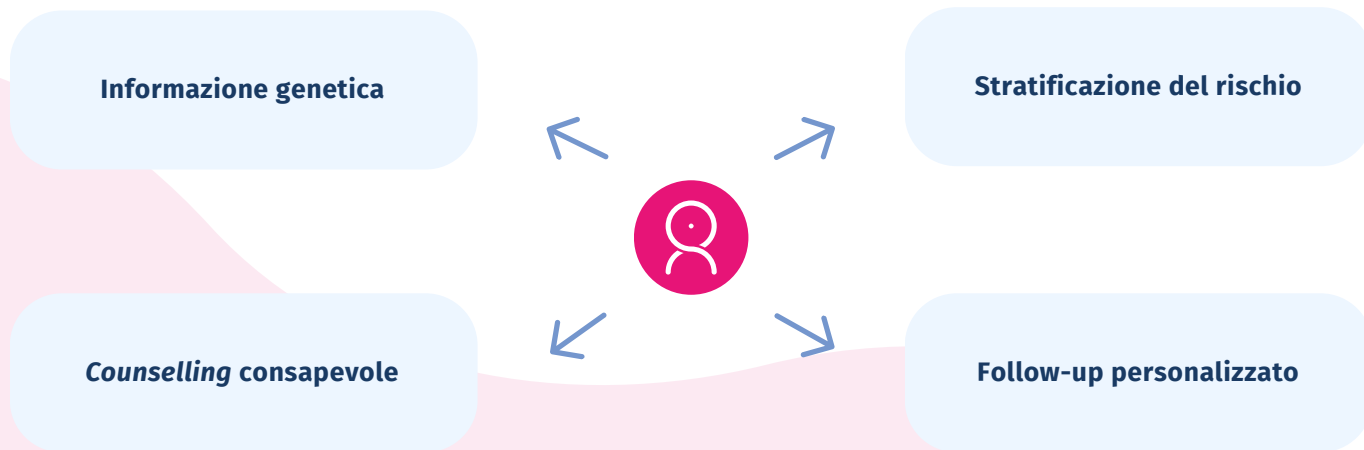
BREASTIMPLANT

Contracture

CONOSCERE LA PREDISPOSIZIONE, PERSONALIZZARE IL PERCORSO

Ogni paziente può rispondere in modo diverso alla presenza di un impianto mammario.

BREASTIMPLANT Contracture integra l'informazione genetica nella valutazione clinica della suscettibilità alla contrattura capsulare, offrendo al professionista sanitario uno strumento complementare per il *counselling* e la pianificazione di un percorso più personalizzato.





BREASTIMPLANT

Contracture

A CHI PUÒ ESSERE UTILE

BREASTIMPLANT Contracture può essere considerato in differenti fasi del percorso clinico della paziente.

Prima dell'intervento

Nelle pazienti candidate a impianto mammario, il test può integrare il **counselling pre-operatorio** con un'informazione aggiuntiva sulla suscettibilità biologica individuale.

In presenza di precedenti complicanze

Può essere particolarmente utile in presenza di anamnesi di:

- Pregressa contrattura capsulare
- Reazioni fibrotiche periprotetiche
- Sieroma ricorrente
- Revisione o sostituzione di precedenti impianti

Nelle pazienti già portatrici di impianto

Nelle pazienti già portatrici di impianto, il profilo genetico può contribuire, insieme ai fattori clinici, alla definizione di un **programma di sorveglianza e follow-up** più aderente al profilo individuale.

Come supporto al counselling medico

Il test può supportare il processo di *shared decision making*, favorendo una discussione del rischio basata sull'integrazione di informazioni cliniche e biologiche.



BREASTIMPLANT

Contracture

IL VALORE CLINICO

BREASTIMPLANT Contracture non predice con certezza l'insorgenza della contrattura capsulare. Il suo valore consiste nell'**identificare una componente di predisposizione genetica** da integrare con gli altri determinanti del rischio già noti al clinico.

L'informazione ottenuta può supportare:



Il counselling pre-operatorio



Una comunicazione medico-paziente più consapevole



La definizione del profilo complessivo di rischio individuale



La personalizzazione del programma di follow-up



Una maggiore sorveglianza clinica nelle pazienti geneticamente predisposte

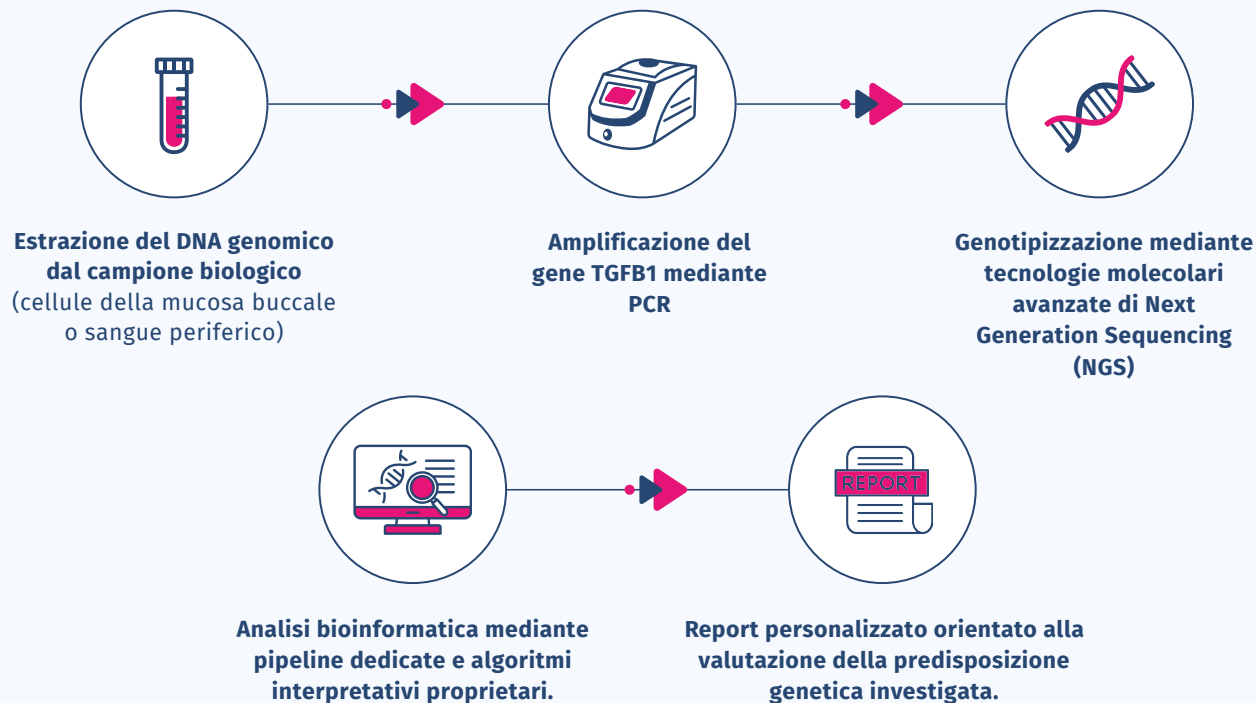
Un'informazione genetica prima dell'intervento per una valutazione più completa del rischio individuale



BREASTIMPLANT

Contracture

WORKFLOW ANALITICO





BREASTIMPLANT

Contracture

INTERPRETAZIONE DEL RISULTATO



POSITIVO

È stato identificato il profilo genetico associato a un **rischio aumentato di contrattura capsulare**.

*Il risultato indica una **maggiore suscettibilità individuale**, non la certezza che la complicanza si manifesti. L'informazione può integrare la valutazione pre-operatoria, il counselling e la pianificazione del follow-up.*



NEGATIVO

Non è stato identificato il profilo genetico associato a rischio aumentato di contrattura capsulare.

*Il risultato indica l'**assenza dei marcatori di rischio** analizzato, ma non esclude la possibile insorgenza della complicanza, che dipende anche da fattori clinici, biologici, chirurgici e ambientali non valutati dal test.*

Obiettivo del test

BREASTIMPLANT Contracture è un test di predisposizione genetica e non ha finalità diagnostica. Non consente di prevedere con certezza l'insorgenza o l'assenza futura di contrattura capsulare. Il risultato deve essere interpretato dal medico o dallo specialista nel contesto della valutazione clinica complessiva della paziente.



BREASTIMPLANT

Contracture

PERCHÉ BREASTIMPLANT CONTRACTURE

Informazione genetica

Identifica il profilo genetico associato a maggiore suscettibilità alla contrattura capsulare.

Analisi mirata del pathway TGF- β 1

Identifica il profilo genetico associato a maggiore suscettibilità alla contrattura capsulare.

Supporto al *counselling*

Integra la discussione del rischio con un'informazione genetica individuale.

***Follow-up* personalizzabile**

Può contribuire alla pianificazione di una sorveglianza clinica post-operatoria più personalizzata.

Prelievo semplice e non invasivo

Eseguibile mediante tampone buccale, senza necessità di prelievo ematico.

Tecnologia NGS

Genotipizzazione mediante Next Generation Sequencing e analisi bioinformatica dedicata.

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

