

Modena, 31 gen 2023

Valutazione analisi genetica Maria Verdi

Gentilissima Sig.ra Maria Verdi,

l'analisi genetica svolta sul DNA tumorale circolante ha rivelato la seguenti mutazioni:

- PIK3CA mutato
- MEN1 mutato
- ATR mutato

La mutazione sul gene **PIK3CA** rende possibile l'uso del farmaco Alpelisib (Piqray).

Piqray è indicato in associazione a fulvestrant per il trattamento delle donne in post-menopausa e degli uomini affetti da carcinoma mammario localmente avanzato o metastatico positivo ai recettori ormonali (HR), negativo al recettore del fattore umano di crescita epidermico di tipo 2 (HER2), con mutazione di PIK3CA, dopo progressione di malattia successiva a terapia endocrina come monoterapia.

Le mutazioni sul gene **MEN1** potrebbero sensibilizzare verso gli inibitori di CDK4/6 come Palbociclib (ricevuto in passato).

Infine la mutazione sul gene **ATR** potrebbe costituire un razionale scientifico per l'uso di un inibitore di ATM come Cerolasertib.

Il nostro consiglio è quello di mostrare i risultati all'oncologo di riferimento e di discutere con lui queste opzioni.

A disposizione per eventuali chiarimenti.
Cordiali saluti.