



ASSOCIAZIONE ONLUS PER LO STUDIO, LA PREVENZIONE E LA TERAPIA DELL'INFERTILITA' MASCHILE E FEMMINILE

PRESIDENTE DR.SSA TIZIANA BARTOLOTTI

10 domande per capire il tumore

Che cosa è la consulenza genetica?

La consulenza genetica è un colloquio durante il quale si raccoglie la storia familiare e personale mediante l'albero genealogico per identificare eventuali situazioni di rischio genetico di tumore della mammella, dell'ovaio, ma anche dello stomaco, del colon e altri.



Quando è utile la consulenza genetica?

Per persone affette da una malattia ereditaria, la consulenza genetica è utile per decidere quale sia il percorso migliore sia diagnostico che terapeutico. Inoltre le persone sane con familiari affetti da una malattia ereditaria possono utilizzare la consulenza genetica per comprendere quale sia il rischio che la malattia si ripresenti nella famiglia e per attuare le giuste misure di prevenzione.

I tumori sono malattie ereditarie?

I tumori sono malattie che si formano nel tempo in seguito ad alterazioni che si formano nelle cellule. Queste modifiche si accumulano e sono condizionate sia dall'azione di fattori genetici che ambientali (abitudini di vita, dieta, etc.).

Si può parlare di :

- tumore "sporadico" se c'è un caso isolato in una famiglia e non ci sono elementi sospetti che colleghino il tumore alla presenza di un fattore predisponente. In questa categoria rientra più dell'80% dei casi di tumore della mammella e dell'ovaio.

- tumore "familiare" se le persone affette della famiglia sono parenti stretti tra di loro (genitori, fratelli, figli).

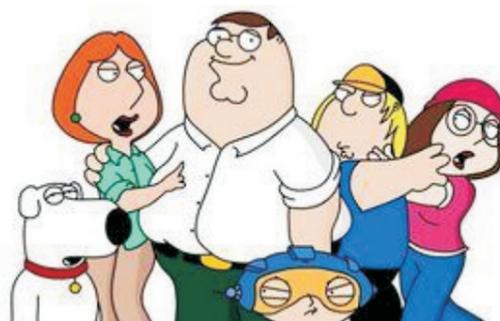
- tumore "ereditario" se nella famiglia è stata individuata un'alterazione genetica ereditabile capace di conferire un alto rischio di tumore, anche in giovane età.

Questi tumori della mammella e/o dell'ovaio rappresentano una percentuale molto bassa (circa 5 su 100)..

Comunque, poiché il tumore della mammella è una malattia frequente dopo i 50 anni, la presenza di più casi diagnosticati in tale fascia d'età potrebbe essere dovuta, in alcune famiglie, unicamente al caso.

Quando una persona ha ereditato un gene che la predispone all'insorgenza del tumore, la malattia si svilupperà solo se nel tempo si verificheranno altre alterazioni.

Quindi, non si eredita mai il tumore ma, eventualmente, una predisposizione al tumore.



Hanno delle caratteristiche particolari le forme ereditarie?

I principali indizi per sospettare un rischio di tipo ereditario sono:

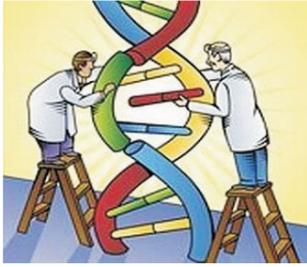
- più casi di tumore della mammella e dell'ovaio fra parenti stretti (genitori, fratelli, sorelle, figli)
- tumore della mammella e dell'ovaio in una stessa donna;
- tumore della mammella bilaterale
- tumore della mammella in donne giovani (meno di 36 anni)
- tumore della mammella nei maschi.

E' importante individuare i soggetti ad aumentato rischio genetico?

Se si individua una famiglia con una situazione di rischio genetico si possono attuare delle misure di prevenzione anche nelle persone giovani.

Inoltre, in alcuni casi, è possibile riconoscere chi non è geneticamente predisposto pur facendo parte di una famiglia in cui è presente una situazione di alto rischio genetico.





Che cos'è il test genetico BRCA1/BRCA2 ?

Il test genetico BRCA1 e BRCA2 (BREast CANcer 1 e 2) è un test di laboratorio in grado di identificare alterazioni ereditarie nei geni Brca1/2. Questi geni regolano attraverso un meccanismo non ancora del tutto noto, la corretta crescita e proliferazione delle cellule della mammella e dell'ovaio. Le donne portatrici di mutazioni dei geni BRCA 1/2 sono ad alto rischio di sviluppare un tumore al seno (attorno all'70% se si considera un arco di vita fino ai 70 anni) e all'ovaio (40-60% se si considera un arco di vita fino ai 70 anni).

Quando è indicato eseguire un test genetico BRCA1/BRCA2 ?

Famiglie con almeno due-tre casi di tumore della mammella e/o dell'ovaio che si sono verificati in parenti di primo grado e con specifiche modalità di presentazione della malattia (ad es.: insorgenza in giovane età e/o bilateralità, o in maschi) sono eleggibili per l'analisi dei geni BRCA1/BRCA2.

Tuttavia, data la frequenza del tumore mammario nella popolazione generale femminile, è possibile che questi casi siano dovuti ad una aggregazione casuale o all'effetto di fattori di rischio comuni e quindi non necessariamente legati ad una predisposizione genetica.

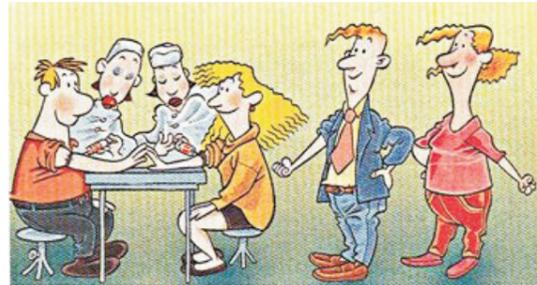
Chi sono le persone interessate al test genetico?

Le persone che hanno già sviluppato un tumore sono quelle a cui deve essere principalmente proposto il test, perché se viene identificata una mutazione BRCA1/BRCA2 è opportuno poi discutere le opzioni disponibili per la prevenzione.

Non solo, ma anche i parenti stretti (genitori, fratelli/sorelle, figli/e) di una persona malata sono potenzialmente interessate al test perché se viene identificata una mutazione è possibile eseguire la ricerca diretta di quella specifica mutazione in ciascuno di loro mediante un semplice prelievo di sangue.

Chi ha ereditato la mutazione, anche se sano, viene inserito poi in programmi di sorveglianza specifici, concepiti per le persone appartenenti a famiglie ad alto rischio, di sviluppare tumore della mammella e dell'ovaio.

Chi non ha ereditato la mutazione, invece, ha un rischio paragonabile a quello delle altre donne della sua età.



Qual'è la probabilità di ereditare una mutazione BRCA1/BRCA2 ?

Ogni persona ha due copie di ciascun gene, una ricevuta dal padre e una ricevuta dalla madre. Quindi, se il padre o la madre di una data persona possiede una copia alterata di un gene, quella persona ha il 50% di probabilità di averla ereditata.

Se il test genetico indica la presenza di mutazioni nei geni Brca1/2 quali misure di prevenzione si possono seguire ?

Esistono tre diverse possibilità per la prevenzione di questi tumori:

- l'utilizzo delle tecniche diagnostiche disponibili in modo personalizzato, ma ad intervalli di tempo brevi, per poter diagnosticare lesioni di dimensioni molto piccole;
- l'utilizzo della chirurgia profilattica, cioè l'asportazione del tessuto in assenza di malattia, per ridurre il rischio che la malattia trovi il suo bersaglio;
- l'utilizzo di farmaci in grado di ridurre il rischio di malattia agendo sui meccanismi molecolari coinvolti nello sviluppo della malattia stessa.

Ognuno di questi approcci presenta dei limiti e non è ancora possibile stabilire quale sia il modo più efficace per queste specifiche situazioni.

Per questo la consulenza genetica rappresenta non solo un momento di informazione ma anche la possibilità di individuare quale percorso di prevenzione può risultare più adatto in famiglie a rischio genetico.



Autrice del volantino: dr.ssa Rita Danesi - genetista



**PIAZZALE CARDUCCI, 20 LUGO - TEL 0545 214409 - GENEAONLUS@LIBERO.IT
WWW.GENEAONLUS.IT**