



*Stefania Gori, presidente AIOM: “Essere portatrice di una mutazione dei geni BRCA1/2 comporta una maggiore probabilità, ma non la certezza di ammalarsi”. Fabrizio Nicolis, presidente Fondazione AIOM: “Le strategie a disposizione spaziano dalla sorveglianza intensiva alla chirurgia profilattica”*



Milano, 21 dicembre 2017 - La nuova frontiera della prevenzione dei tumori passa dai test genetici. In particolare la mutazione di due geni, BRCA1 e BRCA2, aumenta il rischio di sviluppare le neoplasie della mammella e dell’ovaio. Per sensibilizzare tutti i cittadini sull’importanza di sottoporsi allo screening genetico in presenza di precedenti casi di queste due neoplasie in famiglia, Fondazione AIOM e AIOM (Associazione Italiana di Oncologia Medica) hanno realizzato un opuscolo che sarà distribuito in tutte le oncologie italiane.

“Si stima infatti che il 5-10% dei tumori della mammella e il 10-20% delle neoplasie dell’ovaio siano dovuti a una predisposizione ereditaria, riconducibile in particolare alle mutazioni dei geni BRCA1 e BRCA2 - sottolinea Stefania Gori, presidente nazionale AIOM - La probabilità di trasmettere ai figli queste mutazioni è del 50%. Va sottolineato che esserne portatori comporta una maggiore probabilità, ma non la certezza di ammalarsi. Non si eredita cioè il tumore, ma il rischio di svilupparlo. Se nel nucleo familiare si sono verificati più casi di tumore alla mammella o all’ovaio, soprattutto se insorti in giovane età, è importante rivolgersi a un centro specializzato. Una consulenza di carattere onco-genetico permette di pianificare un percorso di prevenzione e di cura mirato ed efficace”.

Le donne che ereditano la mutazione di BRCA1 hanno una probabilità del 57% di ammalarsi di tumore alla mammella e del 40% di sviluppare un tumore ovarico nel corso della vita. Le percentuali sono inferiori per il gene BRCA2, rispettivamente pari al 49% per la mammella e al 18% per l’ovaio. Anche gli uomini possono ereditare la mutazione genetica e, a loro volta, trasmetterla ai figli.

“Vogliamo sensibilizzare tutte le donne che abbiano ricevuto la diagnosi di tumore mammario o dell’ovaio o che abbiano avuto in famiglia uno o più casi di queste neoplasie - afferma Fabrizio Nicolis,

presidente Fondazione AIOM - sulla possibilità di intraprendere un percorso diagnostico e terapeutico che, a partire dalla consulenza onco-genetica, consenta di delineare efficaci strategie di prevenzione. Nella consulenza onco-genetica viene valutato l'albero genealogico per almeno tre generazioni precedenti per stimare adeguatamente il rischio di essere portatore di una mutazione di BRCA”.

Se ritenuto indicato e accettato dalla donna, il passaggio successivo è rappresentato dal test genetico, eseguito su sangue (mediante un prelievo ematico) o su tessuto tumorale da cui viene isolato il DNA. È possibile gestire l'aumentato rischio di sviluppare neoplasie mammarie od ovariche nelle portatrici di mutazione BRCA1/2 (sane o colpite da tumore) attraverso diversi approcci che vanno dalla sorveglianza intensiva fino alla chirurgia profilattica.

“La donna - conclude Stefania Gori - può scegliere di sottoporsi a controlli radiologici più frequenti, per diagnosticare eventuali tumori della mammella quando sono ancora in stadio iniziale e, quindi, più facilmente curabili. Il controllo semestrale di un marcatore tumorale, CA-125, unitamente all'ecografia ginecologica transvaginale sono raccomandati per una diagnosi precoce di carcinoma ovarico. L'alternativa è rappresentata dalla chirurgia profilattica. La mastectomia bilaterale profilattica (cioè l'asportazione di entrambe le ghiandole mammarie) è in grado di ridurre fino al 90-95% il rischio di sviluppare il carcinoma della mammella nelle donne con mutazione di BRCA1/BRCA2. E l'annessiectomia profilattica bilaterale (cioè l'asportazione chirurgica di tube ed ovaie) può prevenire la quasi totalità (95%) dei tumori ovarici su base genetico-ereditaria. La decisione di optare per una scelta come la chirurgia profilattica deve però essere sempre ben ponderata e discussa con una équipe multidisciplinare, soprattutto in relazione all'età della donna e al suo desiderio di avere figli”.