



Focus

MALATTIE RARE

- ▶ Angioedema ereditario
- ▶ Citomegalovirus congenito (CMV)
- ▶ Deficit di lipasi acida lisosomiale
- ▶ Distrofia Muscolare di Duchenne
- ▶ Emofilia
- ▶ Fibrosi Polmonare Idiopatica - IPF
- ▶ Fibrosi Cistica
- ▶ Iperensione arteriosa polmonare
- ▶ Iperchilomicronemia
- ▶ Ipofofosfatasia
- ▶ Ipercolesterolemia Familiare
- ▶ Immunodeficienze
- ▶ Lipodistrofia generalizzata
- ▶ Malattia di Fabry
- ▶ Malattia di Gaucher
- ▶ Malattia di Pompe
- ▶ Malattie Metaboliche
- ▶ Mucopolisaccaridosi I (MPS I)
- ▶ Neuropatia ottica ereditaria di Leber - LHON
- ▶ Neuropatia motoria multifocale
- ▶ Sindrome di Hunter (MPS II)
- ▶ Sindrome di Cushing
- ▶ Acromegalia

TUMORI RARI

- ▶ Mieloma Multiplo
- ▶ Sindromi Mielodisplastiche (SMD)
- ▶ Tumori differenziati della tiroide
- ▶ Carcinoma midollare della tiroide
- ▶ Tumore metastatico del colon retto
- ▶ Tumori Neuroendocrini - NET

MALATTIE CRONICHE

- ▶ Degenerazione Maculare
- ▶ Altre Malattie Croniche
- ▶ Endometriosi

Home Malattie rare Tumori rari Appuntamenti Chi siamo Comitato Scientifico

Contatti **L'ESPERTO RISPONDE** Documenti

Cerca nel sito Vai

Teleton Terapie Domiciliari Invalidità civile, esenzioni e diritti Sperimentazioni Ricerca scientifica
 Politiche socio-sanitarie Farmaci orfani Storie Attualità Screening Neonatale Cellule Staminali Cordonali

NEWS



Appuntamenti

- ▶ 24-25 Giugno 2016, Savoca (Me). "Parliamo di Ma.R.E. in Sicilia"
- ▶ 18 Giugno 2016, Milano. Incontro Nazionale LAM Italia Onlus
- ▶ 15 Giugno 2016, Roma. "Come sarebbe il mondo senza ricerca? Il coraggio di innovare"
- ▶ 13 Giugno 2016, Monza (Mi). Formazione giornalistica: malattie rare, il caso della fibrosi polmonare idiopatica
- ▶ 11 Giugno 2016, Berchidda (O-T). Corso di formazione 'Qui c'è rete: sostegno alla disabilità in Sardegna'
- ▶ 11 Giugno 2016, Nuoro. 'La giornata delle malattie rare'
- ▶ 10 Giugno 2016, Milano. Malattie da accumulo lisosomiale e screening neonatale
- ▶ 10 Giugno 2016, Milano. Sclerosi laterale amiotrofica: Ricerca e modelli di assistenza
- ▶ 8 Giugno 2016, Roma. Concerto a favore di UNIAMO FIMR Onlus
- ▶ 4 Giugno 2016, Nocera Umbra. Consensus Conference sulle patologie respiratorie

Vedi l'agenda completa...

Ultimi Tweets

OssMalattieRare
 Screening #neonatale , ancora ritardi per il 'DDL Taverna' pronto da mesi.

Sei qui: Home ▶ Altri tumori rari ▶ Tumori ereditari mammella e ovaio, l'importanza dei test genetici per la prevenzione

Tumori ereditari mammella e ovaio, l'importanza dei test genetici per la prevenzione

Autore: Redazione , 10 Giugno 2016

Roma - Le tecniche di sequenziamento del DNA hanno aumentato esponenzialmente la conoscenza dei difetti genetici coinvolti nell'insorgenza di alcuni tipi di cancro. Se nella popolazione generale **il rischio di sviluppare un cancro al seno interessa 1 donna su 8 e 1 su 50 per il tumore ovarico, quando sono presenti delle mutazioni genetiche familiari i numeri cambiano completamente e drammaticamente.** Per quelle che presentano una predisposizione familiare il rischio aumenta dal 15 al 40% che schizza al 50-87% per i portatori dei geni *BRCA1* e *BRCA2*. Più precisamente il presenza di una mutazione di questi geni il rischio di sviluppare il cancro è del 60-80% a carico del seno e del 20-40% a carico dell'ovaio.

La presenza di una mutazione di questo gene codifica la **HBOC Syndrome (Hereditary Breast and Ovarian Cancer) o Sindrome dei Tumori Ereditari di Mammella e Ovaio**, una condizione determinata da mutazioni genetiche che si trasmettono da una generazione all'altra.

Soggetti che hanno avuto casi di cancro di origine genetica in famiglia diventano soggetti 'ad alto rischio' e 'sorvegliati speciali'. Eppure il 47% delle donne con rilevanti storie familiari non ha mai ricevuto l'indicazione di sottoporsi a un test o un counseling genetico.

"Conoscere tempestivamente la presenza di specifici fattori di rischio è oggi uno strumento importantissimo per impostare una strategia di difesa, così come ha fatto l'attrice americana Angelina Jolie, che proprio a seguito di un test genetico ha scoperto la propria mutazione del gene *BRCA1*, lo stesso che aveva ucciso la madre, la nonna e la zia e che l'ha portata alla decisione di ricorrere alla 'chirurgia preventiva' rimuovendo il seno prima e le ovaie poi. **Anche donne che non presentano casi noti in famiglia possono essere portatrici della mutazione e di conseguenza essere esposte ad un rischio aumentato**".


"Essere portatori di una mutazione genetica di questo tipo non equivale a una sentenza di condanna" rassicura il Prof. Giuseppe Novelli, Rettore dell'Università di Tor Vergata e Ordinario di Genetica Umana "oggi possiamo mettere in campo diverse strategie per sfruttare al meglio i risultati di questo importantissimo test, come lo stretto monitoraggio con controlli pianificati e rigorosi, la chemioterapia preventiva, ed infine la profilassi chirurgica che prevede l'asportazione degli organi ad alto rischio di tumore. In questo percorso che può essere molto delicato è sempre necessario un **counseling genetico e psicologico di supporto nella gestione di una informazione che può cambiare la vita della persona coinvolta e generare uno stato di ansia.** Con questi strumenti abbiamo inaugurato l'era della medicina prognostica".

Ai test già disponibili nel nostro Paese oggi si aggiunge un tipo di indagine assolutamente innovativa, per l'analisi mediante sequenziamento ultrarapido Next Generation Sequencing di tutte le regioni codificanti per geni *BRCA1/2*. MyCheck HBOC è messo a disposizione ed analizzato da Bioscience Genomics, lo spin off dell'Università di Tor Vergata. Il sistema di analisi consentirà di caratterizzare da un punto di vista molecolare geni di interesse **a partire sia da un normale prelievo di sangue che da tessuto.** Nel primo caso l'informazione ottenuta permetterà di evidenziare se il paziente sia portatore di mutazioni coinvolte nell'insorgenza della patologia a livello del DNA germinale. Lo stesso approccio tecnologico garantirà la possibilità di poter effettuare l'analisi dei geni *BRCA1/2* a partire da tessuti biotici in paraffina di pazienti affetti da tumore per l'identificazione di mutazioni somatiche a bassa frequenza.

"Conoscere il proprio profilo genetico è fondamentale per pianificare insieme al proprio medico **la migliore strategia da mettere in atto per prevenire l'insorgenza del cancro,** individuarlo tempestivamente o trattarlo in fase precoce e quando sia ancora trattabile"

#malattierare bit.ly/1svOejt
pic.twitter.com/BIxnMKUoJj
1 day ago.

 OssMalattieRare
#malattierare e
#giornalismo
twitter.com/vivosunamela/stz
2 days ago.

 OssMalattieRare
#FibrosiCistica ,
Arianna: mia generazione
ha fatto da cavia, i bambini
di oggi avranno vita migliore
bit.ly/1Y2Gbq1
#malattierare
3 days ago.

 OssMalattieRare
#EpatiteC ,
#MielomaMultiplo e #diabete
: parere positivo del Chmp
per sei nuovi #farmaci :
bit.ly/1RT30Fu
6 days ago.

 OssMalattieRare #Aids
, dall'
@OspBambinoGesu arriva
una nuova strategia
internazionale per
sconfiggerlo: bit.ly/1ZinJbV
6 days ago.

[Seguici su Twitter...](#)

continua il prof. Novelli "Il test viene eseguito attraverso l'analisi di un semplice prelievo di sangue, conservato a bassa temperatura e spedito ai laboratori di Bioscience Genomics all'interno dell'Università di Tor Vergata a Roma, con protocolli rigorosi per garantirne l'integrità. Esiste una grave deficit di informazione sulla Sindrome HBOC per questo abbiamo deciso di inaugurare una attività di awareness che si celebrerà ad ottobre con la Giornata Mondiale" conclude Novelli.

 Mi piace  Tweet   Share  Condividi

Articoli correlati

- Ricerca oncologica in Italia: nasce la Federation of Italian Cooperative Oncology
- Leucemia mieloide acuta, la profilassi antibiotica dopo la chemioterapia ridurrebbe le infezioni nei bambini
- 22 e 23 Maggio 2015, Martina Franca (TA). Sindromi mieloproliferative, giornata di studio
- Jobs Act, No all'istituzione di un fondo per i lavoratori autonomi malati di cancro
- Tumori rari, fondamentale la corretta presa in carico

- ▶ Sclerosi Multipla
- ▶ AIDS - HIV
- ▶ Alzheimer
- ▶ Leucemia Linfatica Cronica
- ▶ Malattia di Parkinson
- ▶ Epatite C

PARTNER SCIENTIFICI



News

Attualità

Leggere per Crescere, il progetto di GSK si rinnova e diventa social

Malattie respiratorie, le richieste delle associazioni italiane nella Carta di Nocera Umbra

Sanofi-Genzyme promuove i progetti destinati a migliorare la qualità della vita dei malati rari

[Vedi tutte le news ...](#)

Storie

Erika Novarria, la prima boxer donna amputata: 'Non mollate mai!'

Alex, il bambino che non tollera luce e calore

Il cammino di Carlo sulla via Francigena, dopo aver sconfitto il melanoma metastatico

[Vedi tutte le news ...](#)

Politiche socio-sanitarie

Nomenclatore tariffario, Ass. Coscioni si appella a Renzi e Lorenzin

Approvato dal senato il disegno di legge "Dopo di noi". Più sostegni per la disabilità grave

Senato approva DDL Lorenzin su ordini sanitari e sperimentazioni cliniche

[Vedi tutte le news ...](#)

Sperimentazioni

Miosite da corpi inclusi, novità deludenti dallo sviluppo clinico di bimagramab

Porpora trombocitopenica, risultati positivi dallo sviluppo clinico preliminare del composto BAX 930

Uveite anteriore non infettiva, esiti positivi dalla sperimentazione clinica del farmaco NS2

[Vedi tutte le news ...](#)

Farmaci orfani

Arterite a cellule giganti, buoni risultati da tocilizumab nel mantenimento della remissione

Emoglobinuria parossistica notturna, assegnata 'denominazione orfana' a farmaco ALXN1210 in Europa

Coccidioidomicosi, il composto VT-1598 è 'farmaco orfano' negli USA

[Vedi tutte le news ...](#)