

## TUMORE DEL SENO

09/06/2016

## Tumore del seno e dell'ovaio: nuovo test genetico per la diagnosi precoce



Se nella popolazione generale il rischio di sviluppare un [tumore al seno](#) riguarda una donna su otto e una su 50 per il **tumore ovarico**, quando sono presenti delle mutazioni genetiche familiari i numeri cambiano completamente e drammaticamente.

Se è presente una predisposizione familiare il rischio aumenta dal 15 al 40%, ma soprattutto schizza al 50-87% per le portatrici di mutazioni sui geni **BRCA1** e **BRCA2**.

Più precisamente il rischio di sviluppare il cancro del seno è del 60-80% e per quello dell'ovaio arriva al 20-40%.

### Come Angelina Jolie

La presenza di una mutazione di questo gene codifica per 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.

Le donne che hanno avuto casi di tumori 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.

## Related Video



«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» spiega **Giuseppe Novelli**, Rettore dell'Università di Tor Vergata e Ordinario di Genetica Umana.



Giuseppe Novelli, rettore dell'Università di Tor Vergata e ordinario di genetica umana

«Essere portatori di una mutazione genetica di questo tipo non equivale a una sentenza di condanna» rassicura l'esperto «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, 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 biotipici 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» continua 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 un 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.

#### Related reading

---