

Tumore al seno e all'ovaio: basta un test genetico per scoprirne la predisposizione

MEDICINA giu 07,2016 - 0 Comments



Un semplice prelievo di sangue o di tessuto per sapere se si è soggette a tumore dell'ovaio o del seno. A metterlo a punto è stato il team di ricercatori dell'Università Tor Vergata di Roma. Il test offre la possibilità di poter effettuare l'analisi dei geni BRCA1/2 a partire da tessuti biopsici in paraffina di pazienti affette da tumore per l'identificazione di mutazioni somatiche a bassa frequenza ed è indicato per tutte quelle pazienti che hanno una storia familiare di cancro e desiderano conoscere il proprio fattore di rischio, pazienti con storia di HBOC Syndrome o Sindrome dei Tumori Ereditari di Mammella e Ovaio, soggetti

che appartengono ad una popolazione a maggior rischio o donne con età superiore a 40 anni.

Essere predisposte e non esserlo, quali differenze

Se nella popolazione generale il rischio di sviluppare un cancro al seno interessa una donna su 8 e una 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%, per schizzare al 50-87% per i portatori dei geni BRCA1 e BRCA2. Più precisamente in 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, una condizione determinata da mutazioni genetiche che si trasmettono da una generazione all'altra.

"Essere portatori di una mutazione genetica di questo tipo non equivale a una sentenza di condanna di morte – rassicura **Giuseppe Novelli**, Rettore dell'Università di Tor Vergata e Ordinario di Genetica Umana – 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".

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 – conclude Novelli – per questo abbiamo deciso di inaugurare una attività di awareness che si celebrerà ad ottobre con la Giornata Mondiale".

Tag BRCA1 BRCA2 HBOC test genetico tumore al seno tumore ovarico

Retweet This Share This StumbleUpon This Digg This Bookmark This



MARZIA CAPOSIO

You might also like

ISCRIVITI ALLE NEWSLETTER DI PATOLOGIA



iECM
La formazione organizzata in format.

UTILE, EFFICACE E COINVOLGENTE

8 nuovi corsi ogni mese

NutriSwire quotidianosantà WelliverLink POPULAR SCIENCE