

**BRCA.**

## **TEST GENETICI PER VALUTARE IL RISCHIO DI CANCRO OVARICO E DELLA MAMMELLA**

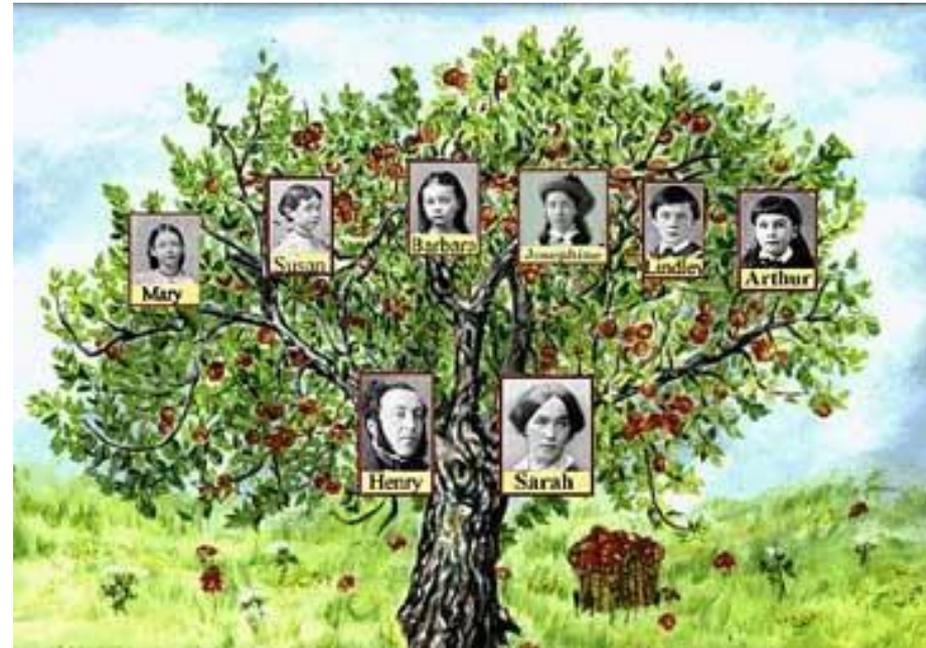
**ASPIC- CAMMINARE INSIEME**

**Incontri di Educazione alla Salute**

# EREDITARIETÀ DEL CANCRO

Si sospetta l'ereditarietà se in una famiglia sono stati colpiti da tumore:

- più membri
- più di una generazione
- un solo componente, ma con ambedue i tipi di tumore



# TEST GENETICI

I test genetici predicono se è aumentato il rischio di tumore per fattori ereditari.

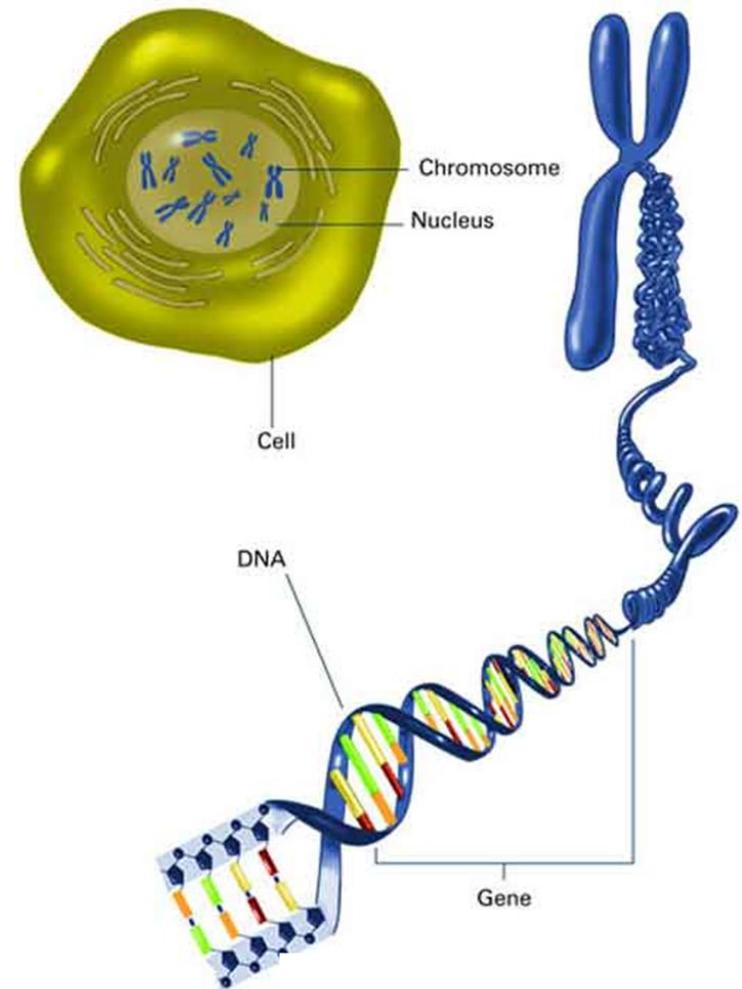
I test genetici non sono perfetti:

- non tutte le donne con anomalie genetiche sviluppano tumore
- non tutte le donne che hanno sviluppato tumore ovarico e/o della mammella presentano anomalie genetiche.



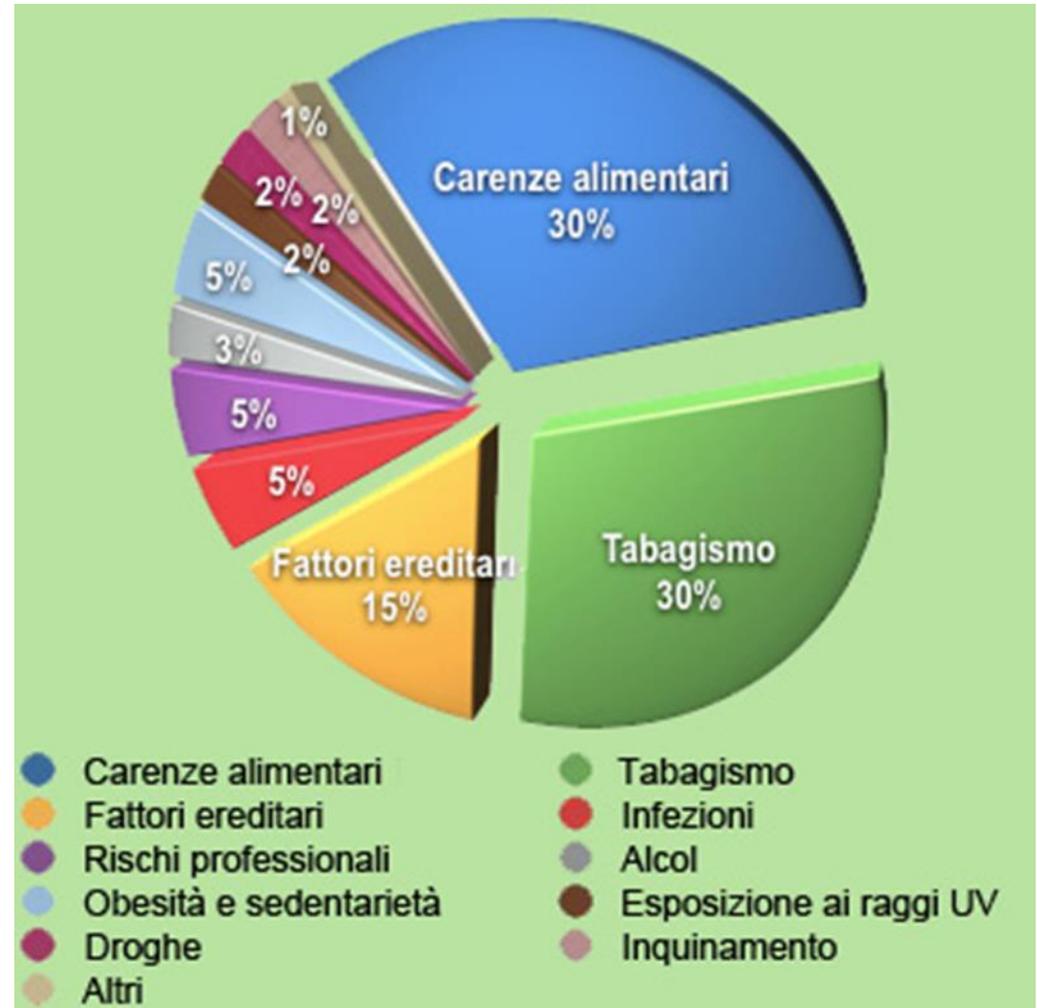
# CHE COSA SONO I GENI

- I geni sono trasmessi dai genitori ai figli
- Informano su come è strutturato e come funziona il nostro corpo.

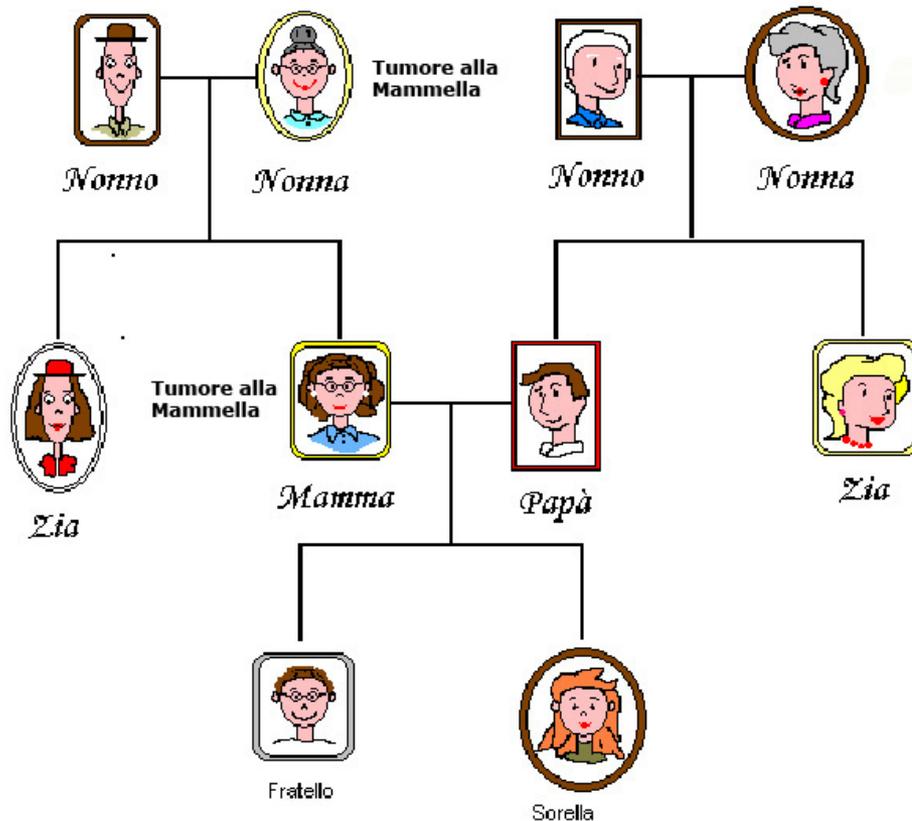


# MUTAZIONE GENICA

- *mutazione germinale*, ereditaria, trasmessa dai genitori ai figli (15% dei casi di tumore della mammella)
- *mutazione acquisita*, non ereditaria, sviluppata per esposizione ad altri fattori



# QUANDO E A CHI E' RACCOMANDATO UN TEST GENETICO (1)



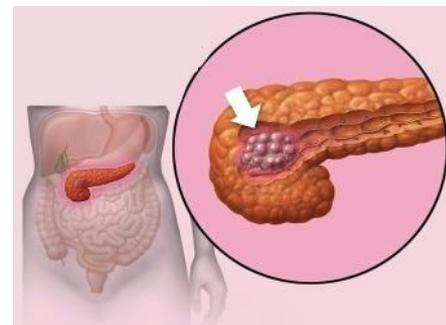
Il test genetico è raccomandato quando si verifica cancro ovarico e/o della mammella in

- più membri stretti della famiglia (madre, figlia, sorella)
- un membro stretto della famiglia con più di un tumore
- più generazioni di ambedue i genitori (nonna, madre, figlia, cugine di ramo paterno e materno)

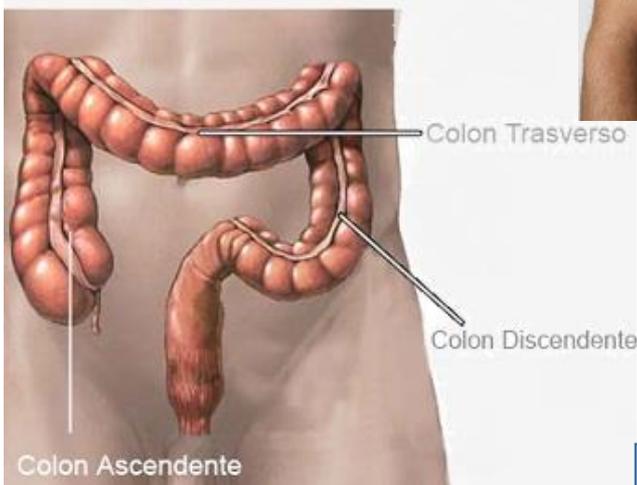
# QUANDO E A CHI E' RACCOMANDATO UN TEST GENETICO (2)

Il test genetico è raccomandato in presenza di tumori che potrebbero far pensare a familiarità per cancro ovarico e della mammella. Tra questi:

Cancro della  
mammella nell'uomo



Cancro del pancreas

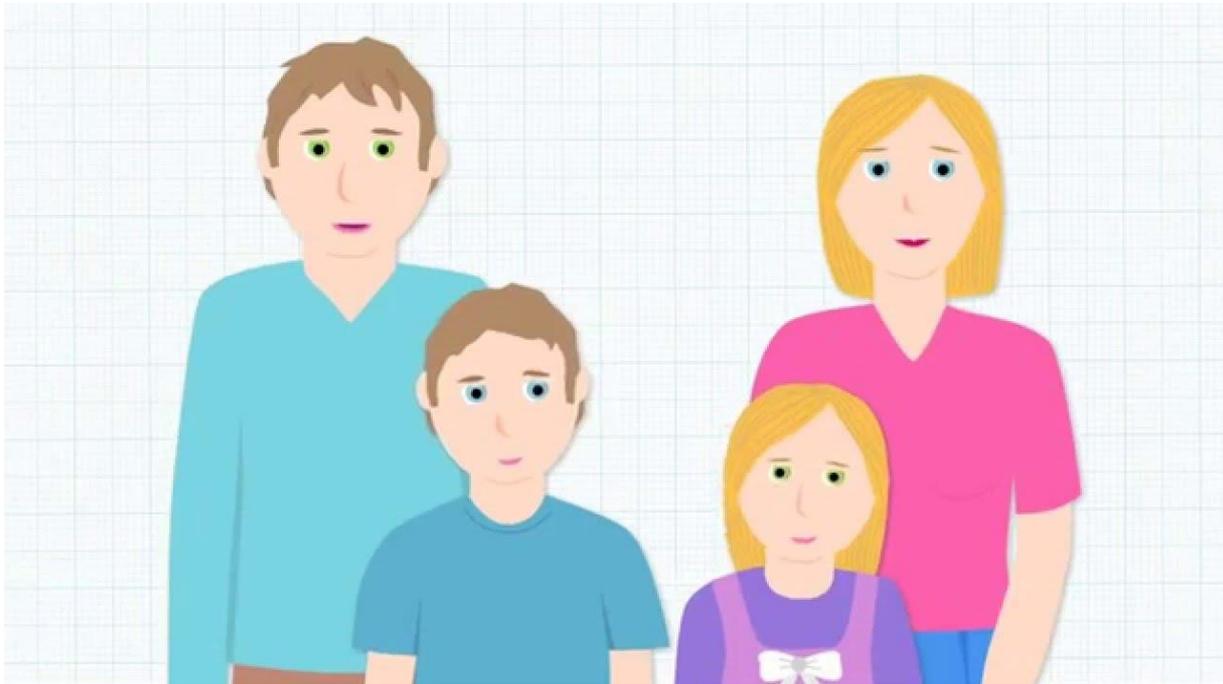


Cancro del colon-retto

Cancro della prostata



# TEST GENETICO COUNSELLING PRE - TEST



Prima di un test genetico è necessario informare la paziente e la sua famiglia sulle conseguenze che il risultato potrebbe avere dal punto di visto emotivo, medico e pratico.

# TEST GENETICO. COUNSELLING POST - TEST

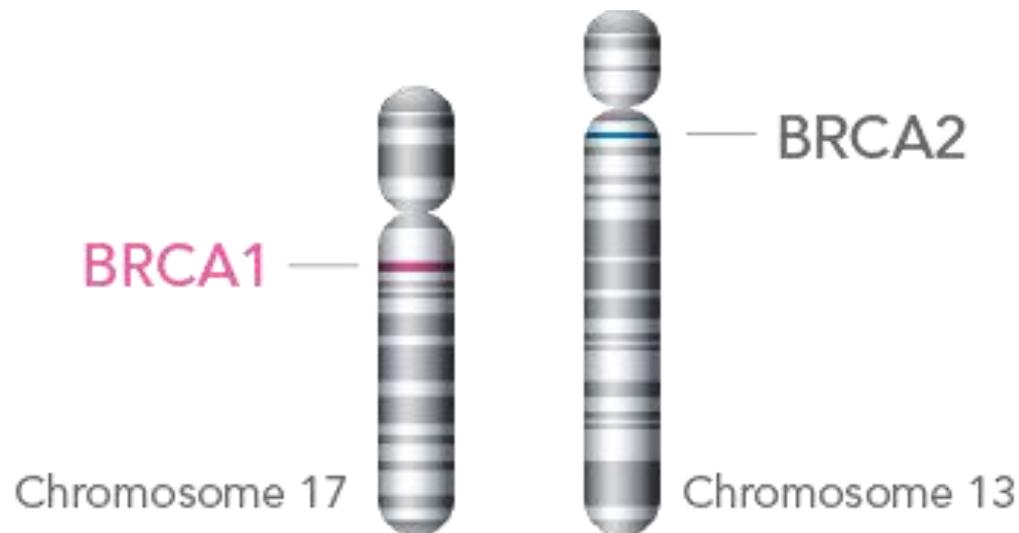
Se il risultato del test è positivo per mutazione BRCA 1 e BRCA 2, il medico deve:

- discutere il risultato del test (anche se fosse negativo)
- fornire indicazioni su prevenzione e riduzione del rischio
- invitare altri membri della famiglia a sottoporsi al test



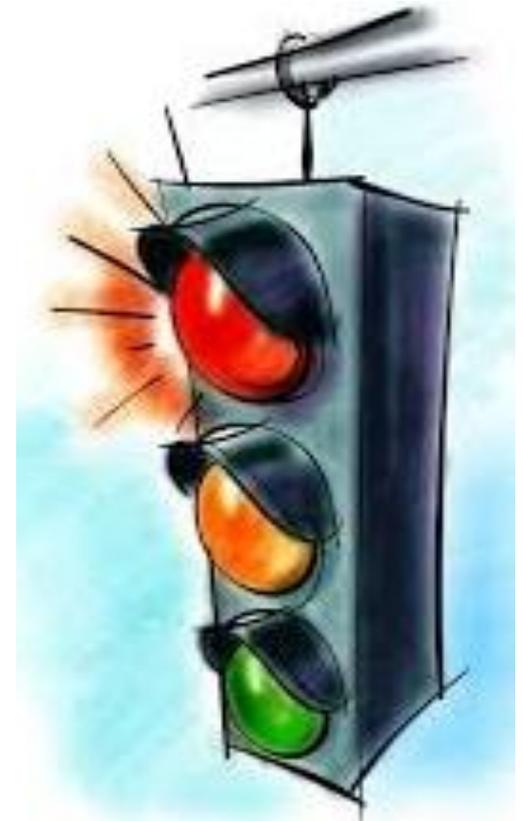
# INTERPRETAZIONE DEI RISULTATI POSSIBILI RISPOSTE (1)

- *Risultato positivo per mutazione BRCA 1 o BRCA 2:* è presente mutazione associata ad aumentato rischio di tumore
- *Risultato negativo per mutazione BRCA.* Non è esclusa la possibilità di rischio ereditario di tumore: ad oggi, infatti, non sono note tutte le possibili mutazioni



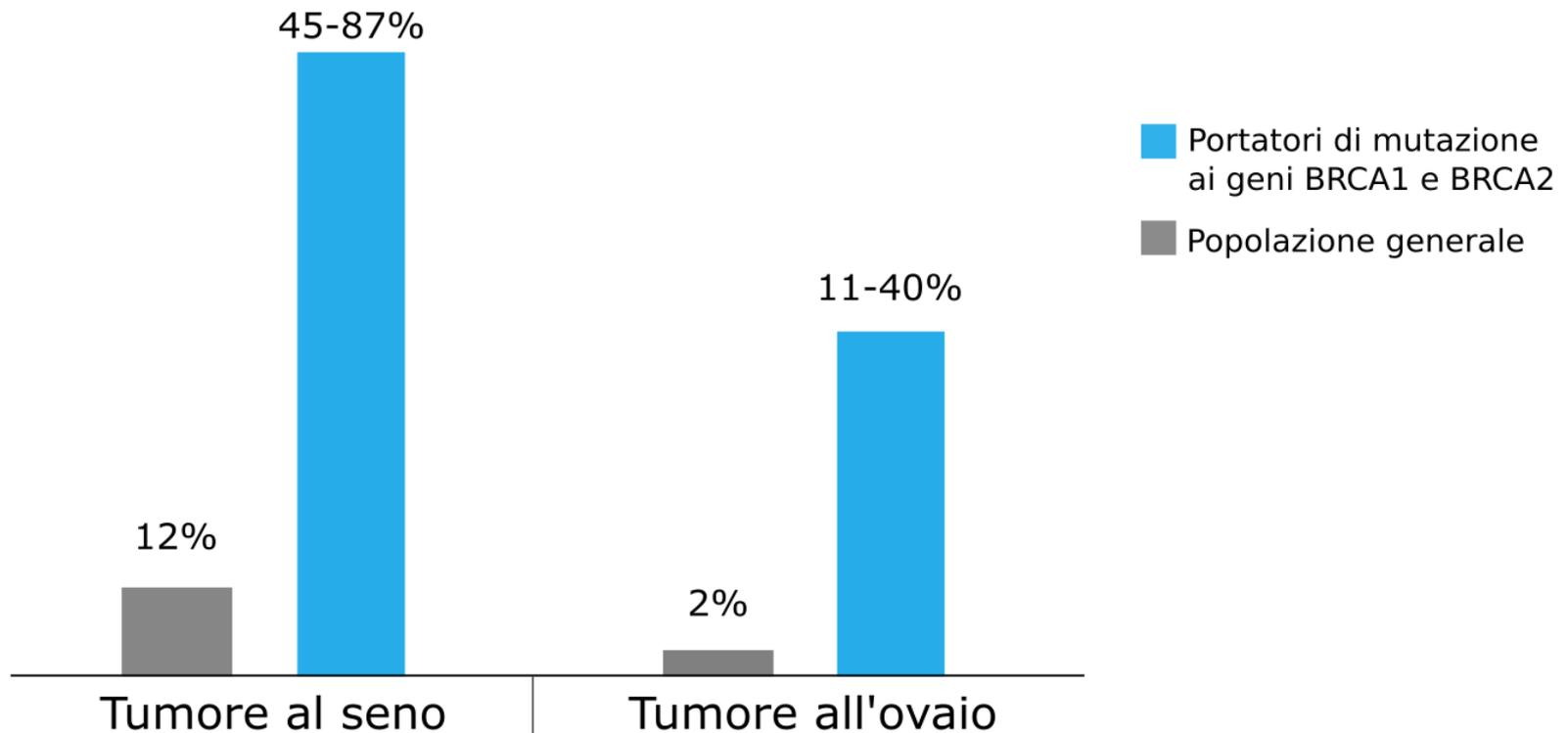
# INTERPRETAZIONE DEI RISULTATI POSSIBILI RISPOSTE (2)

- *Risultato negativo “vero”* indica che una mutazione BRCA 1 o BRCA 2, presente in uno o più membri della famiglia, non è stata identificata nella persona sottoposta al test.
- *Risultato positivo per mutazione genetica di “significato non noto”* indica che è presente una mutazione, ma non è noto se tale mutazione aumenti il rischio di cancro della mammella o ovarico



# BRCA POSITIVO. RISCHIO DI SVILUPPARE IL TUMORE

Rischio di tumore con mutazione BRCA1/2



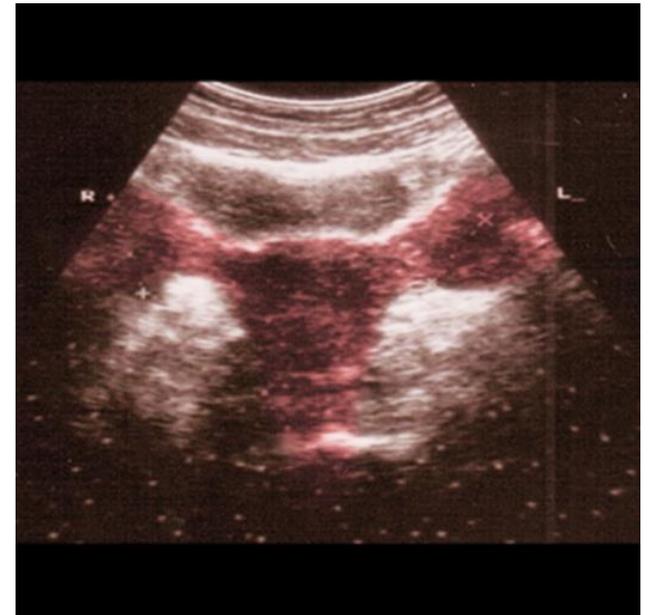
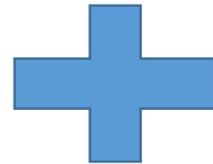
# INTERVENTI PER RIDURRE IL RISCHIO DI TUMORE SCREENING PER CANCRO DELLA MAMMELLA (1)

- A partire da 18 anni, autoesame della mammella. Oppure, a partire da 25 anni
- Visita medica (esame mammella) ogni 6 mesi
- Mammografia, una volta all'anno
- Risonanza magnetica, ogni 6 mesi



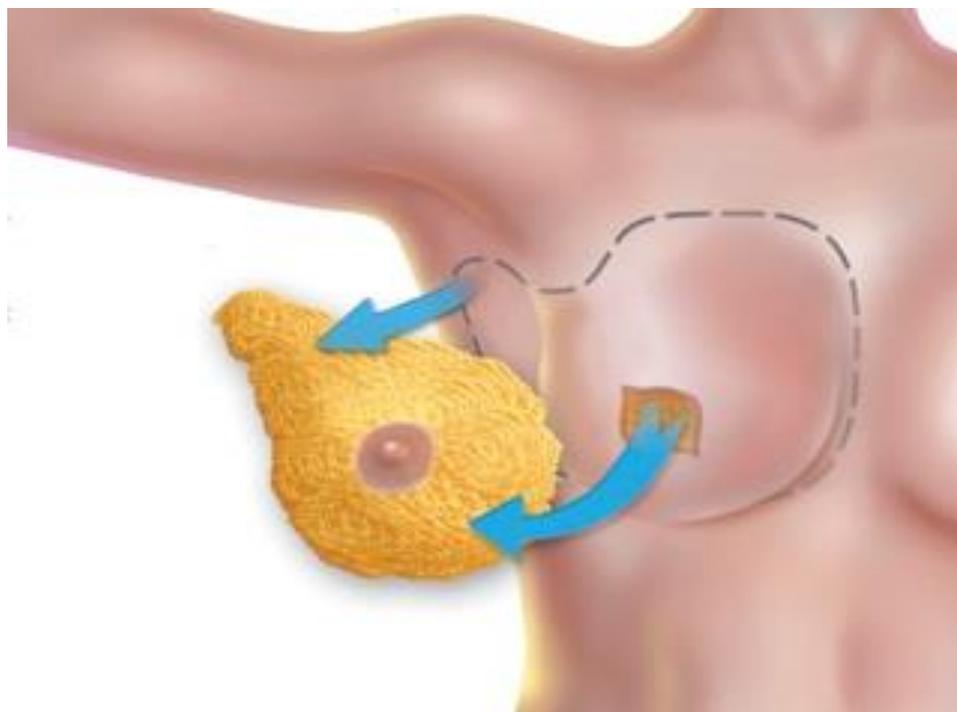
# INTERVENTI PER RIDURRE IL RISCHIO DI TUMORE SCREENING PER CANCRO OVARICO (2)

Combinazione di test ematici ( CA 125) ed ecografia pelvica a partire da 35 anni, o anche prima se il tumore è stato identificato in una familiare in giovane età.



# INTERVENTI PER RIDURRE IL RISCHIO DI TUMORE CHIRURGIA PREVENTIVA (3)

- *Asportazione di ambedue le mammelle (mastectomia bilaterale)*. Il rischio di sviluppo del cancro della mammella si riduce del 90%

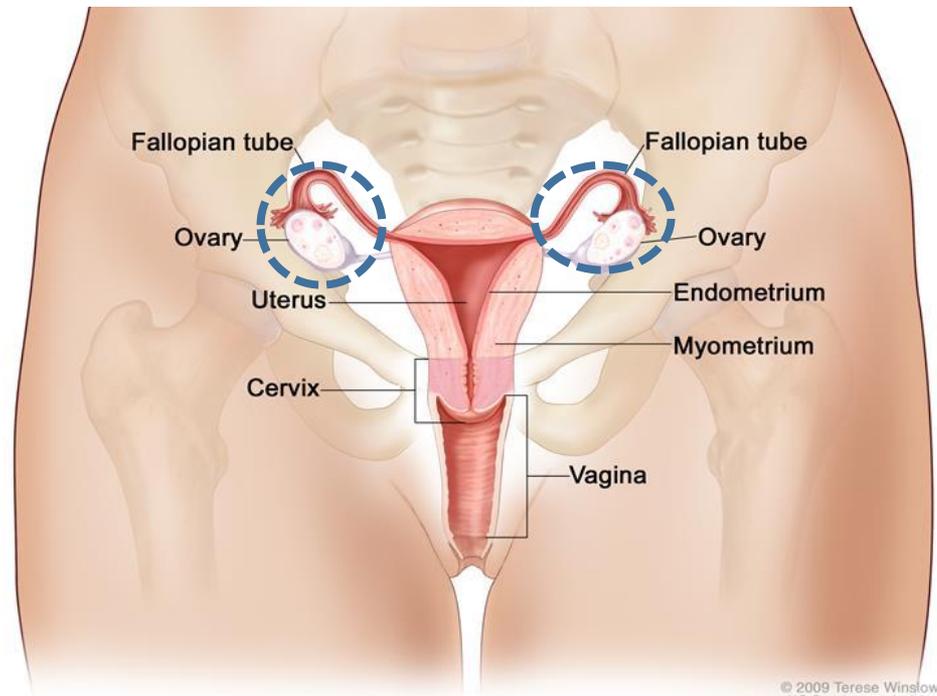


# RIDURRE IL RISCHIO DI TUMORE CHIRURGIA PREVENTIVA (3)

*Rimozione delle ovaie e delle tube.*

(Salpingo - Ovariectomia Bilaterale, SOB):

- Rischio di cancro ovarico o delle tube, ridotto del 80-90%
- Rischio di tumore della mammella, ridotto del 50-60%



© 2009 Terese Winslow  
U.S. Govt. has certain rights

# RIDURRE IL RISCHIO DI TUMORE FARMACI PER LA PREVENZIONE (4)

La scelta del farmaco va discussa con lo specialista



**Ormoni per il controllo delle nascite (pillola, cerotto, anello vaginale, impianto, iniezione)**



**Tamoxifene**



ASPIC onlus

Associazione Studio Paziente Immuno Compromesso

## Riferimenti:

- Genetic testing for breast and ovarian cancer. July 2015.

<http://www.uptodate.com>

*Documentazione preparata nell'ambito di attività di volontariato dirette a fasce vulnerabili della popolazione  
( Progetto "ELISA. Educare e Informare sulla Salute")*