

BRCA.

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

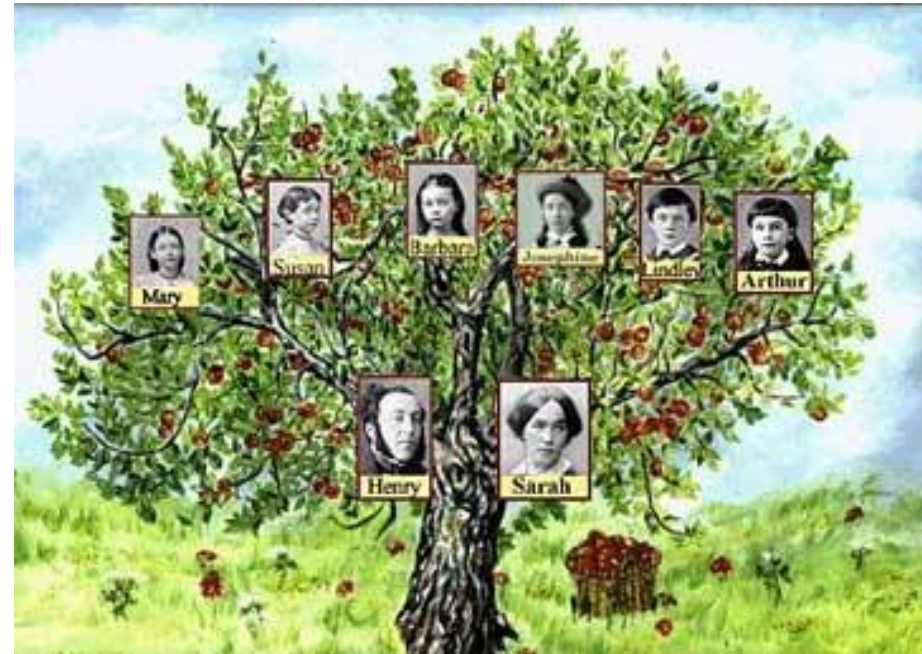
ASPIC- CAMMINARE INSIEME

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.

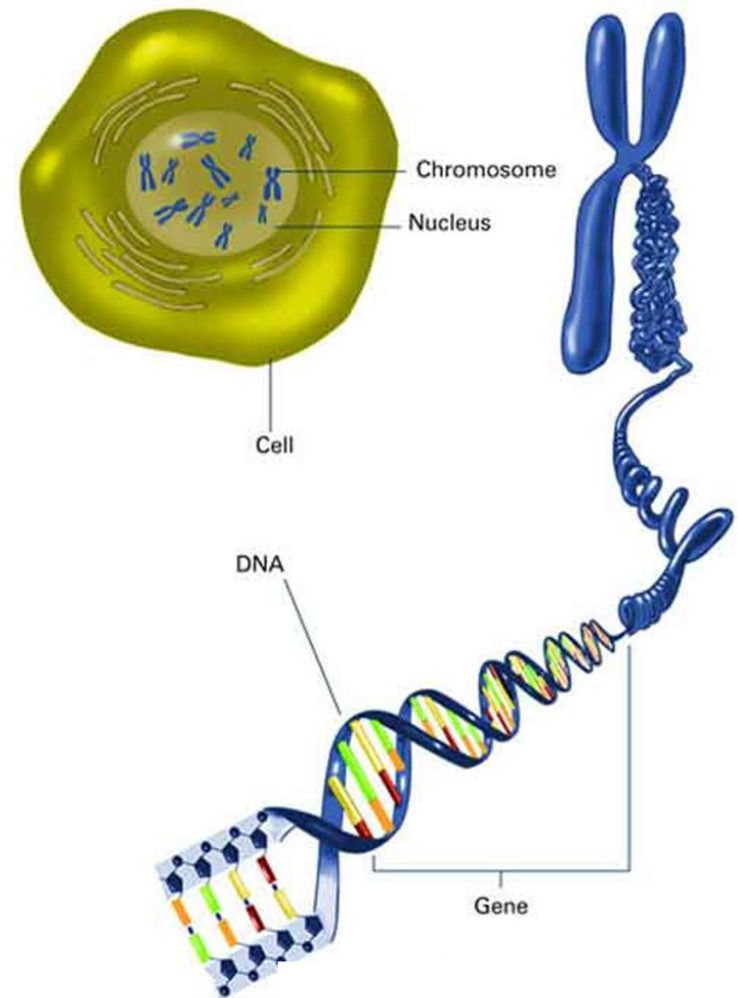
I test genetici non sono perfetti:

- 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.



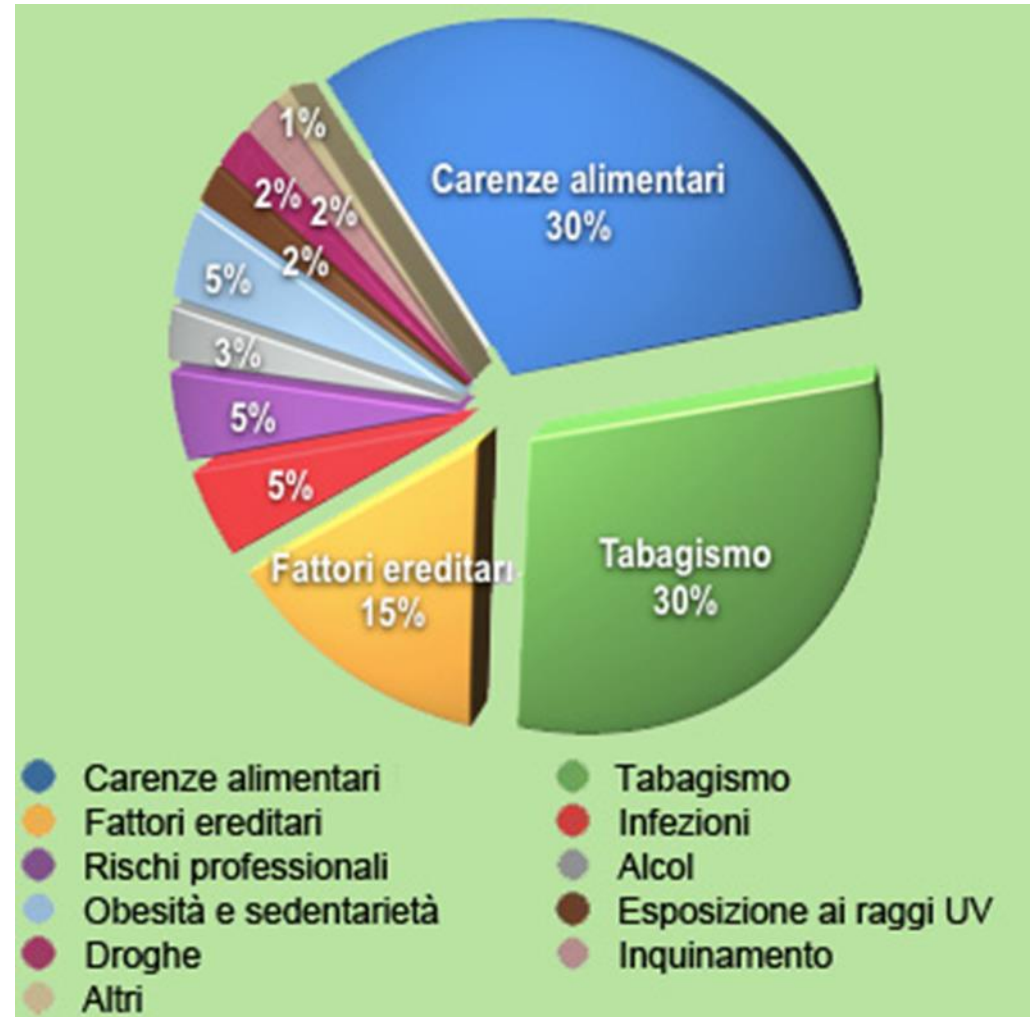
CHE COSA SONO I GENI

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

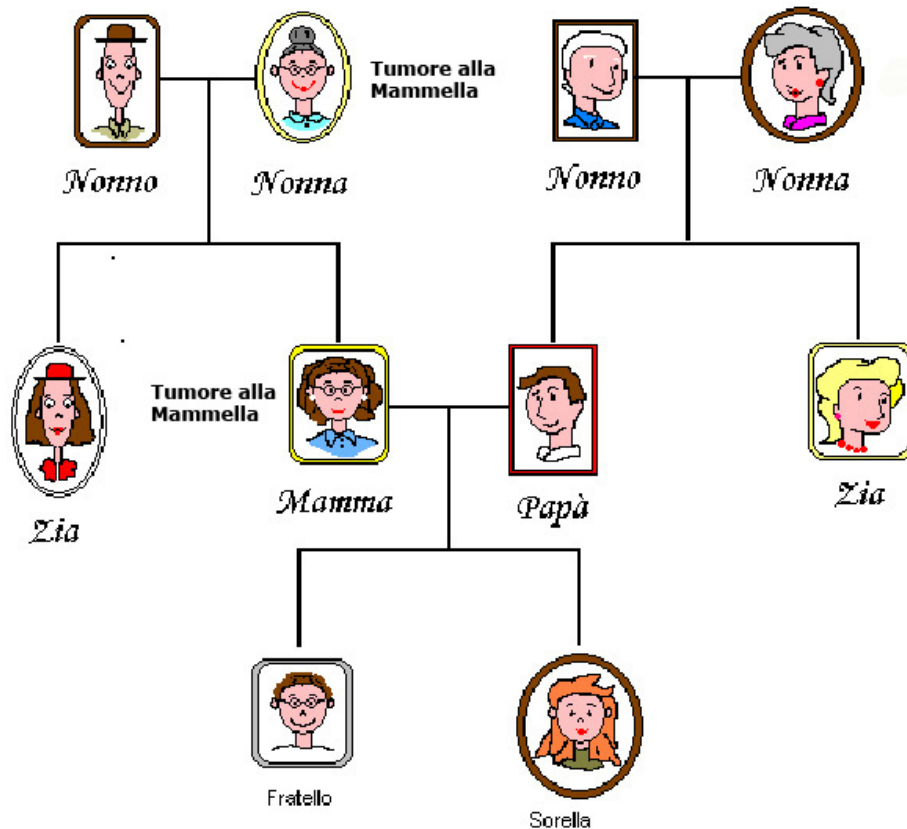


MUTAZIONE GENICA

- *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)



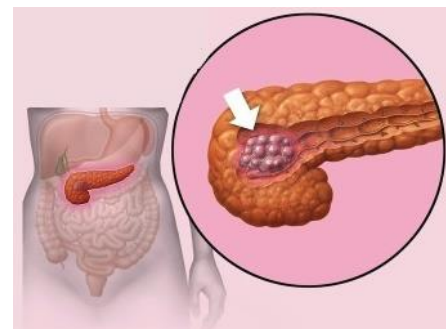
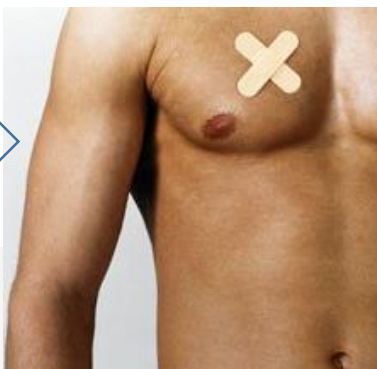
Il test genetico è raccomandato quando si verifica cancro ovarico e/o della mammella in

- 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)

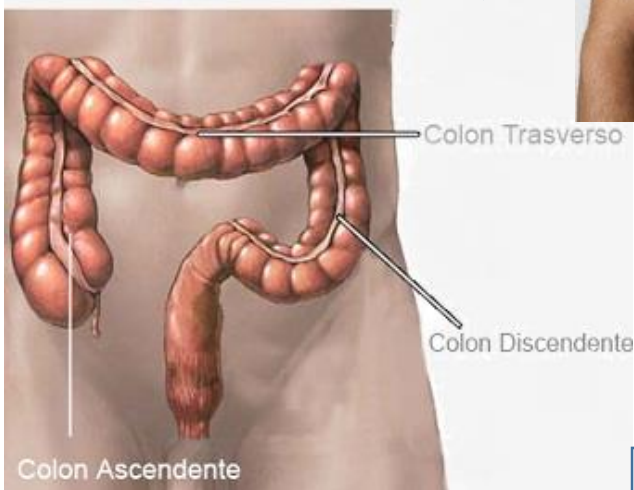
QUANDO E A CHI E' RACCOMANDATO UN TEST GENETICO (2)

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

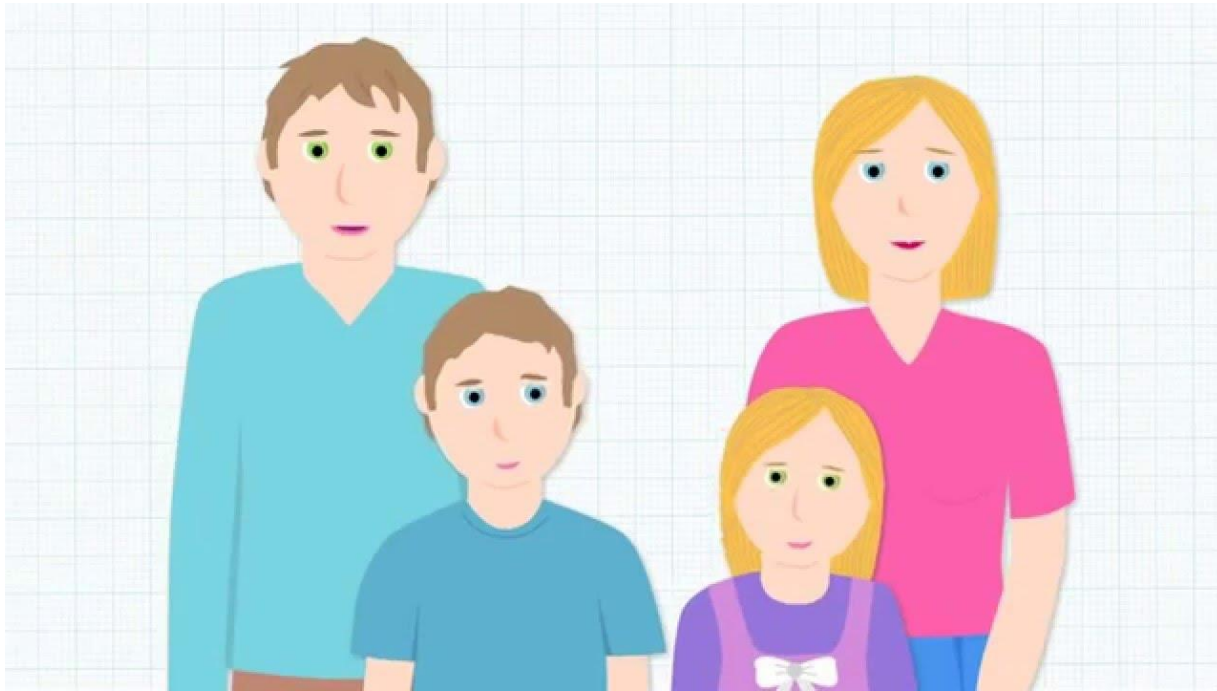


Cancro del colon-retto

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

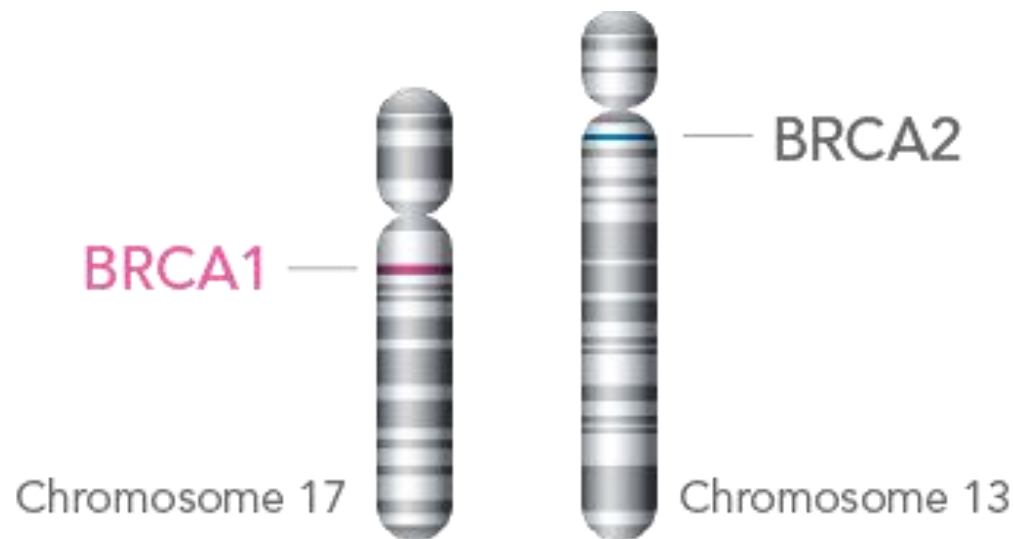
Se il risultato del test è positivo per mutazione BRCA 1 e BRCA 2, il medico deve:

- 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



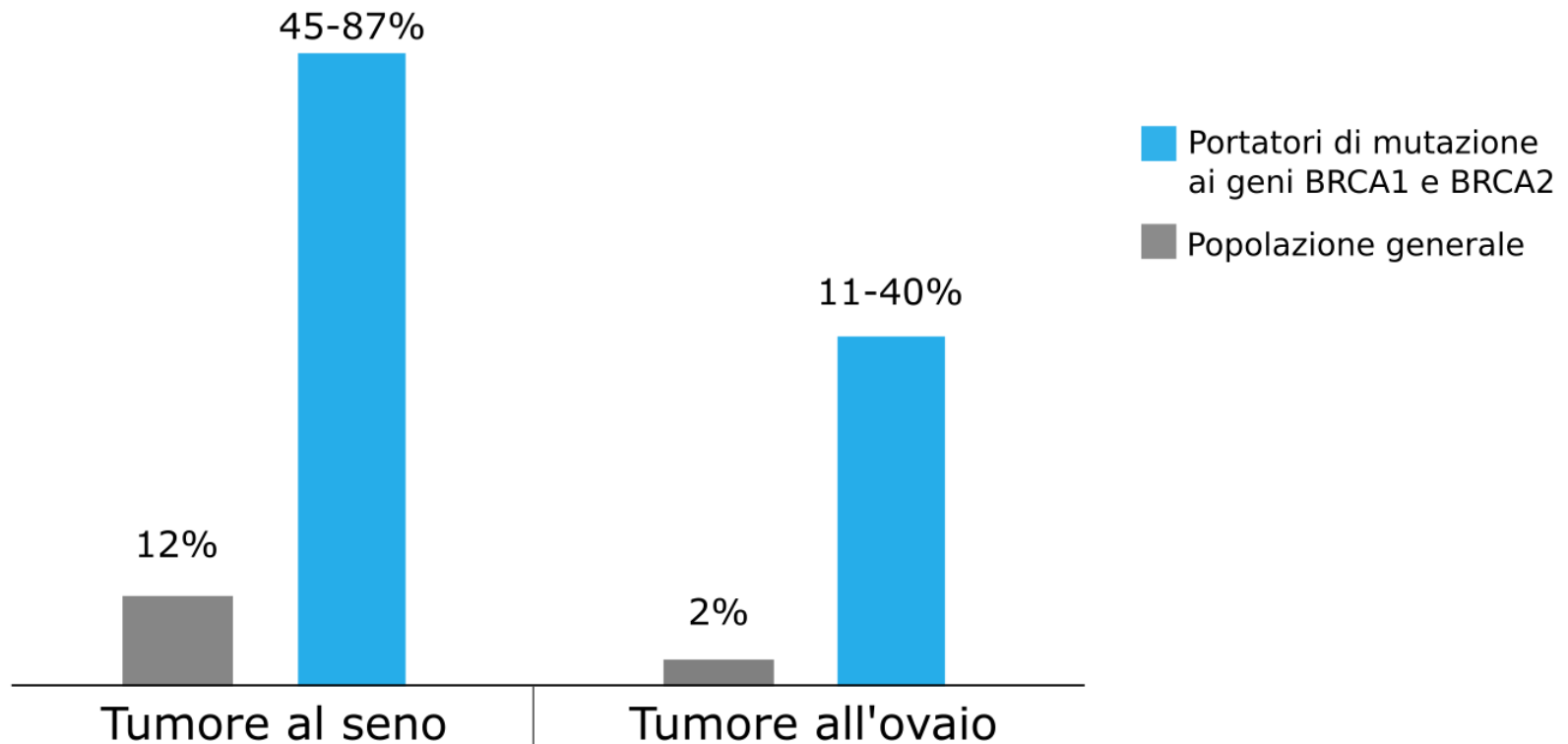
INTERPRETAZIONE DEI RISULTATI POSSIBILI RISPOSTE (2)

- *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



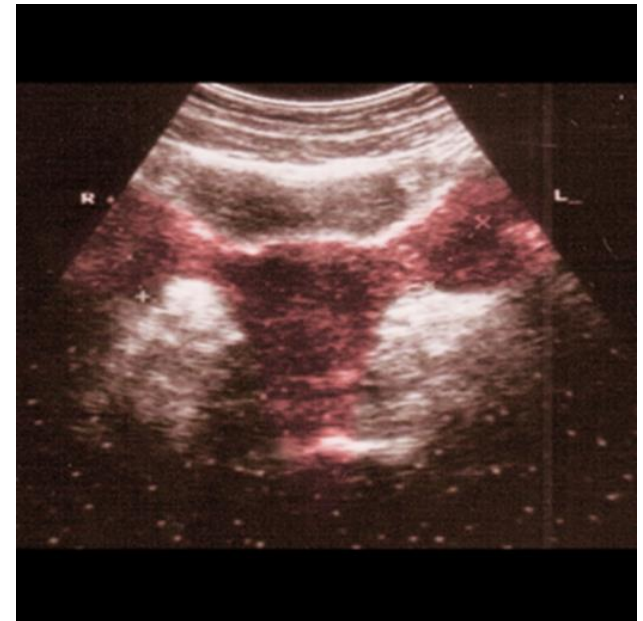
INTERVENTI PER RIDURRE IL RISCHIO DI TUMORE SCREENING PER CANCRO DELLA MAMMELLA (1)

- 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



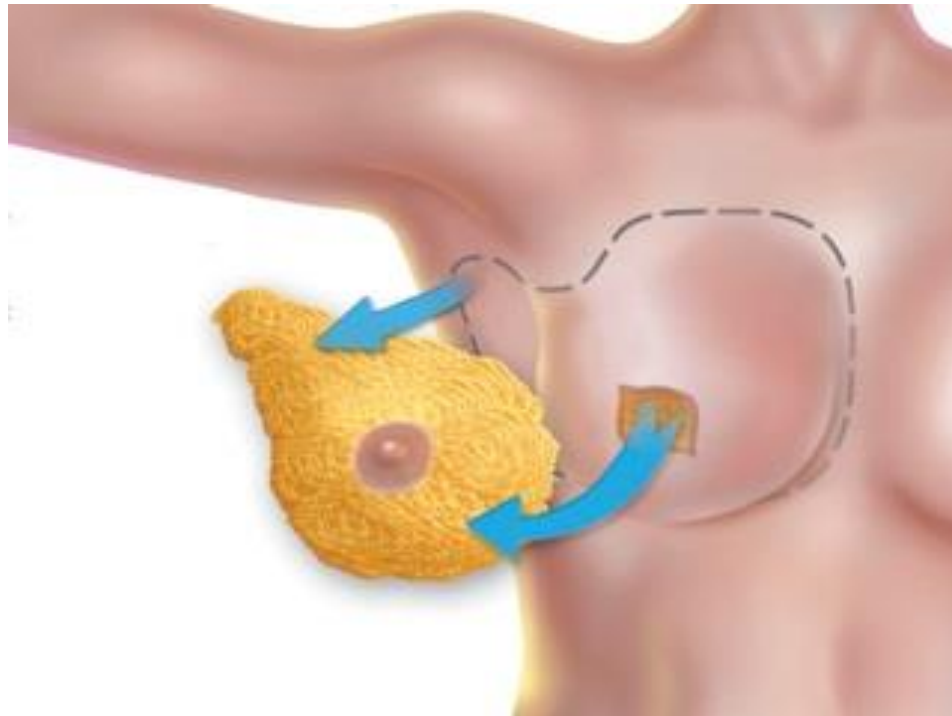
INTERVENTI PER RIDURRE IL RISCHIO DI TUMORE SCREENING PER CANCRO OVARICO (2)

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%

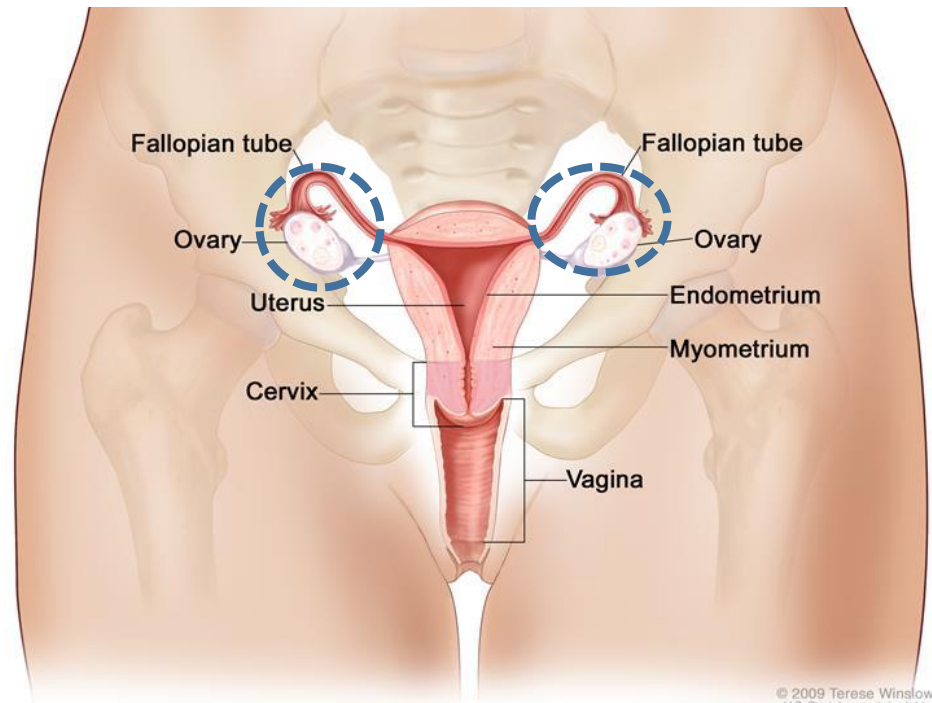


RIDURRE IL RISCHIO DI TUMORE CHIRURGIA PREVENTIVA (3)

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")*