

# CANCRO BRCA-CORRELATO.

## Counseling e screening

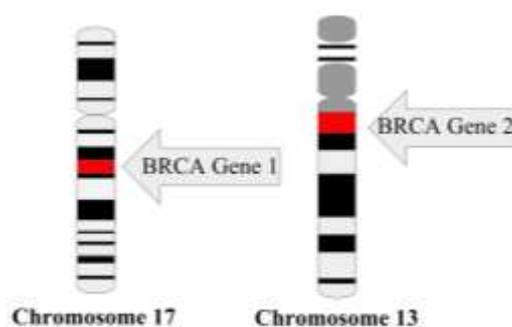
### Che cos'è BRCA?

I geni BRCA (BRCA 1 e BRCA 2) sono presenti nel patrimonio genetico di tutti gli individui.

In alcune persone anomalie di tali geni (mutazioni) si associano ad aumentato rischio di cancro ovarico, peritoneale, della mammella, delle tube di Faloppio e pancreatico.

I geni mutati si trasmettono da genitori a figli e, nella donna, sono responsabili del 5-10 % dei casi di tumore della mammella e del 15% dei casi di cancro ovarico.

Ricerca mutazioni di BRCA 1 e 2 è raccomandato solo in alcuni individui; donne che risultano portatrici della mutazione possono ridurre il personale rischio di tumore ricorrendo a screening più frequenti e all'uso di farmaci e/o di chirurgia preventiva (rimozione delle mammelle, tube di Faloppio e ovaie)



### Quali strumenti sono utilizzati per valutare e testare il rischio di cancro BRCA-correlato?

L'approfondimento del rischio va effettuato in soggetti con le seguenti caratteristiche:

- Storia personale o familiare di cancro ovarico o della mammella
  - Prima dei 50 anni
  - In più membri della famiglia
  - Nella stessa persona in due sedi (ambidue le mammelle o la mammella e l'ovaio)
- Nell'uomo, cancro alla mammella
- Etnia Ashkenazi

In presenza dei fattori di rischio citati deve esser proposto counseling genetico; prevede l'informazione del paziente su tumori BRCA – correlati, su benefici e rischi dei test genetici, su come interpretare i risultati dei test e sulle relative opzioni terapeutiche.

I test genetici si effettuano su cellule prelevate da un campione di sangue; si ricercano eventuali mutazioni la cui interpretazione, circa il rischio di cancro, può essere molto complessa.

### Quale popolazione va sottoposta a valutazione del rischio per mutazioni BRCA?

La raccomandazione si applica a donne, senza sintomi di tumore, di cui non si conosce se sia presente o meno mutazione BRCA 1 / 2.

### Quali sono i potenziali benefici e quali gli effetti negativi correlati alla valutazione del rischio per mutazioni BRCA?

I potenziali benefici di ricercare mutazioni BRCA 1 / 2, effettuando counseling e test genetici, sono migliorare le conoscenze della donna circa il rischio di cancro BRCA – correlato, oltre che di fornire le opzioni terapeutiche per ridurre tale rischio. Vi sono evidenze che misure preventive, come la chirurgia, riducono la comparsa di cancro ovarico e della mammella.

Effetti negativi, correlati a risultati falso - positivi, comprendono problemi psicologici, successive indagini o interventi (per es. chirurgia) non necessari, oltre che potenziali effetti collaterali correlati a farmaci per la terapia preventiva (tamoxifene).

## Quanto importanti sono le raccomandazioni circa la valutazione del rischio per mutazioni BRCA?

Le attuali evidenze indicano che counseling e screening genetico devono essere raccomandati in donne ad aumentato rischio per mutazione BRCA (storia personale o familiare positiva), in quanto possono trarre vantaggio dalle misure preventive (terapia medica e/o chirurgica). Per contro, in donne senza fattori di rischio personale o familiare associabili a mutazione BRCA 1/2, counseling e screening sono sconsigliati, in quanto responsabili di effetti negativi ben superiori ai minimi benefici.

| POPOLAZIONE COINVOLTA  | INTERVENTO RACCOMANDATO                       | GRADO    |
|--|---|----------|
| Donne, senza sintomi di tumore, di cui non è noto se siano presenti mutazioni a livello dei geni BRCA 1 / BRCA 2   |   |          |
| <br>Donne con storia familiare o personale <b>positiva</b> per alcuni tipi di tumore e/o con ascendenti positivi per mutazione BRCA 1 / 2 | Counseling genetico, seguito da test genetico | <b>B</b> |
| <br>Donne con storia familiare o personale <b>negativa</b> per alcuni tipi di tumore e/o senza ascendenti con mutazione BRCA 1 / 2       | Non indicati counseling e test genetici       | <b>D</b> |

A cura di: *dott.ssa Giovanna De Filippi*

Aggiornamento: aprile 2020

### RIFERIMENTI

*Should I Be Tested for BRCA Mutations?*

<https://www.uspreventiveservicestaskforce.org/Page/Document/RecommendationStatementFinal/bcr-related-cancer-risk-assessment-genetic-counseling-and-genetic-testing>

### NOTE:

La presente raccomandazione è fornita da U.S. Preventive Services Task Force, gruppo di esperti su prevenzione e Medicina Basata sull'Evidenza; forniscono raccomandazioni (screening, counseling, terapia preventiva) su buone prassi per mantenersi in salute, che dovrebbero già essere adottate da chi ancora non presenta segni o sintomi di malattia. Tutte le raccomandazioni di USPSTF sono il frutto di un'accurata analisi di pubblicazioni scientifiche sull'argomento.

Ogni raccomandazione è suddivisa in gradi che ne quantificano la forza per una sua applicazione.

| GRADO DI RACCOMANDAZIONE DELL'INTERVENTO & BUONA PRASSI (USPSTF) |   |
|--|---|
| A  | Intervento fortemente raccomandato  |
| B  | Intervento raccomandato   |
| C  | Intervento raccomandato, in rapporto alla condizione clinica del paziente |
| D  | Intervento non raccomandato   |
| I  | Al momento non vi è evidenza scientifica per raccomandare l'intervento    |

**ASPIC ODV Associazione Studio Paziente Immuno Compromesso**

Sede c/o Centro SERVIZI Vol.To, Via Giolitti 21, 10123 Torino

CF. 97574720013 [www.aspiconlus.it](http://www.aspiconlus.it) +39 3343898714 [info@aspiconlus.it](mailto:info@aspiconlus.it)

