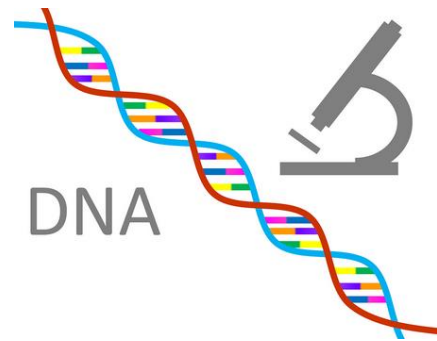


ONCOGENETICA

LA NUOVA FRONTIERA DELLA PREVENZIONE

Chi è portatore di mutazione genetica non necessariamente si ammalerà, ma ha un rischio maggiore che ciò avvenga.



L'**oncogenetica** è una nuova frontiera dell'oncologia dedicata alla componente ereditaria delle malattie tumorali e si affianca ad un nuovo concetto di presa in carico del paziente, al quale verranno proposte misure diagnostiche, terapeutiche e preventive per i soggetti a rischio.

Gli individui portatori di una mutazione genetica che predispone a una specifica neoplasia sono considerati ad alto rischio e devono sottoporsi ad adeguati protocolli di prevenzione.

Sono state identificate alcune di queste mutazioni germinali e sono stati messi a punto dei test genetici per la loro rilevazione.

Importante sottolineare che essere portatore di alcune di queste mutazione comporta maggior rischio di sviluppare il tumore ma non la probabilità certa che lo si sviluppi.

Non tutti i tumori sono ereditari, maggiormente sono condizionati dai fattori modificabili come le nostre [abitudini alimentari e stili di vita](#). Contro i fattori non modificabili, non possiamo far nulla, ma saperlo ci permette di fare

prevenzione.

I tumori che maggiormente rientrano nella categoria dei tumori ereditari sono:

Tumore al seno ed ovaio

Al tumore mammario e ovarico sono state per ora associate mutazioni sui geni **BRCA1** e **BRCA2**. L'alterazione di questi geni porta alla soppressione della loro funzione, quindi alla crescita cellulare incontrollata e, nel lungo periodo, alla formazione del tumore. Le donne che ereditano la mutazione BRCA1 hanno una probabilità compresa tra il 45-80% di ammalarsi di tumore al seno e del 20-40% di probabilità di ammalarsi di tumore ovarico nell'arco della vita. Le percentuali sono un po' inferiori per il gene BRCA2, comprese rispettivamente tra il 25-60% e il 10-20%.



Prevenzione

Le linee guida instaurate dal Ministero della Salute ci indicano che:

la prima strategia per una corretta ed efficace prevenzione è l'autopalpazione¹. A partire dai 20 anni e fino ai 40 anni è raccomandata. A partire dai 20 anni l'esame può essere effettuato una volta al mese tra il settimo e il quattordicesimo giorno del ciclo. Rispettare questi tempi è importante perché la struttura del seno si modifica in base ai cambiamenti ormonali mensili, e si potrebbero di conseguenza creare, in alcuni casi, confusioni o falsi allarmi.

A partire dai 30 anni, si raccomanda l'ecografia che impiega gli ultrasuoni per rilevare la presenza di un nodulo. A partire dai 40 anni è consigliata la

¹ Possedere specifiche varianti di alcuni geni può aumentare il rischio di sviluppare questa forma tumorale associata anche al tumore dell'ovaio. In tanti casi il tumore al seno, si verifica anche per donne che non hanno particolari fattori di rischio ed è proprio per questo che è necessaria ed importante la prevenzione. Articolo sulla prevenzione carcinoma della mammella [http://www.aiiao.it/prevenzione/1427_1009_Articolo_prevenzione_tumore_della_mammella Romina Angerame.pdf](http://www.aiiao.it/prevenzione/1427_1009_Articolo_prevenzione_tumore_della_mammella_Romina_Angerame.pdf)

mammografia ed ecografia. Si tratta di un esame radiologico della mammella, efficace per identificare precocemente i tumori del seno, in quanto consente di identificare i noduli, anche di piccole dimensioni e microcalcificazioni.

Tra i 50 e i 69 anni si entra nel percorso di screening mammografico, pertanto la donna viene invitata ad effettuare la mammografia di screening attraverso una lettera inviata dall'azienda sanitaria di appartenenza. La mammografia di screening viene effettuata ogni 2 anni.

Tumore al colon

La Sindrome di Lynch aumenta il rischio oncologico oltre che per il colon-retto anche per altri tipi di tumori, in particolare per l'endometrio nelle donne. Vi è anche un rischio, seppure minore, di tumore ovarico. Infine, vi è un aumento di rischio, rispetto la popolazione generale, per il piccolo intestino, le vie urinarie e biliari.

Prevenzione

Per un soggetto sano in cui vi sia la conferma di mutazione genetica occorre impostare una stretta sorveglianza del colon-retto con una colonscopia a partire dai 25/30 anni (o comunque almeno 5 anni prima del caso di diagnosi più precoce in un familiare) da ripetersi ogni uno/due anni (sulla base del reperto endoscopico). E' possibile proporre una colonscopia ogni due anni intervallata dal test del sangue occulto delle feci negli anni alternati.

Melanoma

CDKN2A è il gene più frequentemente interessato, ad alta penetranza, che determina un modello di trasmissione della suscettibilità al melanoma di tipo autosomico dominante² a penetranza incompleta.



² La prevenzione è lo strumento più efficace per ridurre incidenza e mortalità dei tumori cutanei. La diagnosi

CDK4 è il secondo gene di predisposizione identificato, ma mutazioni germinali si sono riscontrate in poche famiglie nel mondo. Infine, anche BRCA2, principalmente coinvolto nella sindrome mammella-ovaio, può determinare un aumentato rischio per melanoma. In queste famiglie si può identificare mutazione patogenetica germinale definendo la sindrome di Melanoma Familiare (MF).

Prevenzione

Il follow-up per i portatori sani della mutazione dipende dall'età e dalla presenza di altri fattori di rischio come numerosi nevi melanocitari e il fototipo; è fondamentale l'autovalutazione della cute dai 12 anni e la visita clinica dermatologica inizialmente annuale e successivamente semestrale in relazione alla presenza di altri fattori di rischio, con un attento programma educativo sull'esposizione.

Tumore gastrico

Esiste una sindrome denominata Cancro Gastrico Diffuso Ereditario (HDGC) dovuta a una mutazione germinale del gene CDH1, che predispone ad adenocarcinoma gastrico diffuso, scarsamente differenziato. Il prodotto del gene è una proteina denominata e-caderina.

Nell'arco della vita il rischio cumulativo di carcinoma gastrico è molto elevato. Nelle donne si associa anche a un aumentato rischio di tumore lobulare al seno.



Prevenzione

Il cancro gastrico ereditario diffuso, ad esempio, è legato a una mutazione di un gene identificato come CDH1, si manifesta prima dei cinquant'anni ed è

precoce è un aspetto prioritario, in quanto consente di diagnosticare i tumori cutanei in una fase precoce, riducendo il peso delle terapie e assicurando la migliore prognosi. Articolo prevenzione melanoma http://www.aiiao.it/prevenzione/9590_Melanoma_la_prevenzione_è_possibile.pdf

decisamente molto raro. Una buona prevenzione³ del tumore allo stomaco prevede pertanto l'assunzione di una dieta ricca di frutta e di cibi conservati adeguatamente. Un'alimentazione di tipo mediterraneo e poca carne alla griglia o affumicata sembra avere un effetto protettivo.

**A cura di Romina Angerame
Infermiere in oncologia**

Fonti: IEO (Istituto Europeo di Oncologia)

³ http://www.aiiao.it/prevenzione/2460_Fai_della_prevenzione_uno_stile_di_vita.pdf