



Cancro mammario ed ovarico: una donna su 5 è geneticamente esposta

Data 16 ottobre 2005
Categoria oncologia

Più del 20% delle donne con cancro mammario od ovarico ha una storia familiare suggestiva di carcinoma ovarico o mammario ereditario.

Ricercatori del Massachusetts General Hospital di Boston hanno stimato la prevalenza di storia familiare positiva in 1764 donne con anamnesi personale di cancro mammario od ovarico.

Secondo gli studiosi più del 20% delle donne ha una storia familiare suggestiva di carcinoma ovarico o mammario ereditario. Il 20,6% delle pazienti aveva un rischio di almeno il 10% di essere portatrici della mutazione BRCA1 o BRCA 2, rischio considerevolmente più elevato di quello trovato nelle donne senza storia familiare positiva che andava dal 3,3% al 6%.

Secondo gli autori ogni donna con storia familiare multipla di cancro ovarico o mammario, specialmente se in giovane età, oppure tumori multipli in qualche familiare o ancora un familiare maschio con storia di cancro mammario, dovrebbe essere inviata a consulenza presso medici esperti in problematiche genetiche di tipo oncologico per valutare l'opportunità di eseguire test genetici.

Fonte: Cancer 2005; 104. September 26th early online issue.

Commento di Renato Rossi

Questo studio conferma quanto sia importante approfondire l'anamnesi familiare al fine di identificare le donne a rischio più elevato di sviluppare un cancro mammario o dell'ovaio. Per le donne a rischio è opportuno prevedere un follow-up ed uno screening più aggressivi di quanto si faccia nella popolazione generale.

La medicina si sta sempre più avviando lungo la strada della genetica e, in futuro, sarà possibile prevedere il "rischio genetico" di ammalarsi di una vasta gamma di malattie tumorali (cancro del colon, melanoma ereditario, ecc.) e non (diabete, infarto, ecc.).

L'identificazione di soggetti a rischio particolarmente elevato per una determinata malattia permette di adottare misure preventive e di diagnosi precoce, ma può diventare anche un problema di difficile gestione sul versante informativo e del counseling. Basti pensare per esempio a patologie per le quali non esistono soluzioni accettabili preventive/terapeutiche e a tutte le implicazioni psicologiche che questo comporta.

Commento di Luca Puccetti

Questi dati sono sorprendenti, fino ad oggi si pensava che le forme ereditarie di cancro mammario ed ovarico fossero solo una piccola minoranza di casi. Il presente studio prospetta un rischio geneticamente predefinito addirittura in una donna su 5. Il dato necessita veramente di ulteriori conferme in quanto, se tale evidenza fosse davvero tale, probabilmente dovremmo spendere meno in screening e più in counseling genetico e psicologico ed approntare un follow-up molto diverso in funzione della presenza o meno di tale rischio genetico.