

LA CONSULENZA ONCOGENETICA ALLE DONNE CON TUMORE MAMMARIO E /O DELL'OVAIO



La messa a punto di test genetici predittivi del rischio di avere una mutazione genetica, effettuabili con un semplice prelievo di sangue, ha dato il via allo sviluppo della consulenza oncogenetica rivolta a donne affette da tumore e a donne sane appartenenti a famiglie con più persone affette da tumore della mammella e/o ovaio (Crotti, Novello, Varesco, 2002).

Tale consulenza rappresenta una strategia volta a identificare la possibile natura ereditaria della malattia tumorale, alla comunicazione e gestione del rischio e alla messa in atto di adeguate misure di sorveglianza. I geni responsabili di una maggiore suscettibilità a sviluppare un tumore della mammella e/o ovaio attualmente noti sono il gene BRCA1 (posto sul cromosoma 17) e il gene BRCA2 (posto sul cromosoma 13) (Antonioni et al. 2003).

Presso l'azienda Ospedaliera Universitaria Integrata di Verona, 3 piano ambulatori Polo chirurgico Confortini, da ottobre 2015 è presente una équipe multidisciplinare che fornisce consulenza oncogenetica a donne selezionate in base alla presenza di tumori alla mammella e/o all'ovaio frequenti all'interno della famiglia. Andos Verona ha contribuito in vari modi, ha donato tra l'altro il salottino della sala d'attesa che rende più gradevole l'accoglienza.

La novità di questo programma è che il gruppo che gestisce la consulenza che è parte della Breast Unit prende in carico la donna nel percorso che dovrà opportunamente fare dall'esame (analizzato a Verona), per procedere quando necessario con la sorveglianza che prevede controllo mammografico/risonanza magnetica e/o consulenza e/o intervento chirurgico.

Ad oggi sono più di 80 le donne coinvolte e insieme ad esse le loro famiglie.

Avere in famiglia più casi di carcinoma mammario e/o ovarico non significa che ci sia la presenza di una mutazione genetica. Tuttavia, gli individui appartenenti a tali famiglie vengono considerate più a rischio di ammalarsi di tumore, possono perciò attraverso lo specialista o il Medico di Medicina Generale approfondire se richiedere una consulenza oncogenetica al fine di valutare la possibile natura ereditaria della malattia e i rischi di sviluppare il tumore.

In tutta la popolazione malata di queste due patologie, solo il 15-20% dei casi, può essere definito "familiare", quando tale patologia si sviluppa in più membri della famiglia collocati sulla stessa linea generazionale (es: madre-figlia; nonna-nipote), ma solo il 5- 10% di tali forme familiari è considerato "ereditario", ovvero riconducibile alla presenza di una mutazione a carico dei geni che determinano una maggiore probabilità di insorgenza di tumore della mammella e/o ovaio nel corso della vita.

Oltre alla presenza di più familiari affetti da carcinoma, ci sono caratteristiche cliniche individuali che inducono ad approfondire se ci possa essere un rischio ereditario nella persona malata di cancro dell'ovaio e/o della mammella, tra cui la giovane età di insorgenza, il carcinoma della mammella bilaterale prima dei 50 anni, la presenza di entrambi i tumori (mammella e ovaio), il carcinoma della mammella maschile. La presenza di una mutazione comporta un'aumentata probabilità, ma mai la certezza di sviluppare la malattia. Ogni individuo affetto ha il 50% di possibilità di trasmettere il gene difettoso ai propri figli sia maschi sia femmine.

Il gruppo di lavoro ha scelto che la consulenza oncogenetica con le pazienti sia svolta da genetista e psicologo insieme, per conoscere la persona nella sua interezza accogliendo anche gli aspetti emotivi che la coinvolgono nella scelta di approfondire il suo stato e potenzialmente quello di altri familiari. Le reazioni psicologiche che la letteratura segnala come le più frequenti, connesse alla predisposizione ereditaria, sono la preoccupazione di ammalarsi di tumore, di poter trasmettere o di aver trasmesso ai propri figli la mutazione genetica, il senso di responsabilità verso il partner e la difficoltà a progettare il proprio futuro. Ciononostante, gli studi evidenziano anche come la consulenza permetta di ridurre i livelli generali di

distress (stress protratto che ha un impatto negativo sulla qualità della vita, che si manifesta in reazioni emotive specifiche), favorisca una percezione del rischio più accurata e un maggior senso di controllo per la scelta di programmi di prevenzione e/o sorveglianza più adeguati al singolo caso, facilitando l'uso efficace delle risorse personali. Da parte del genetista vengono approfonditi la stima del rischio di sviluppare tumori su base eredo-familiare attraverso il colloquio e la compilazione dell'albero genealogico per almeno tre generazioni; sono date informazione circa gli aspetti genetici della malattia e del rischio di trasmissione; viene indicata la persona che è più idonea ad accedere all'esame genetico (definito *probando*). Dopo l'esecuzione dell'esame, per fare il quale è bastato un semplice prelievo del sangue, sia che l'esito sia positivo sia che negativo vengono discusse con le pazienti (meglio se accompagnate da un familiare) le conclusioni, vengono aiutate a comprendere e a valutare le opzioni disponibili e le loro possibili conseguenze di gestione del rischio personale e familiare (es. sorveglianza, chirurgia profilattica), ma anche i fattori di rischio psicologico/relazionale e l'impatto della comunicazione dopo i risultati del test. Potranno seguire altri momenti di confronto offerto alla persona e/o allargato ai familiari.

dott.ssa Stefania Montemezzi (coordinatore Breast Unit)
dott.ssa Luisa Nadalini (psicologo)

Consulenza Oncogenetica:
Prof. Alberto Turco (genetista)
Dott.ssa Luisa Nadalini (psicologo)

Referenti Chirurghi:
Prof. Giovanni Paolo Pollini
Dott.ssa Francesca Pellini

Esame del test genetico:
Prof. Aldo Scarpa

Ambulatorio di consulenza oncogenetica
case Manager infermieristica
Prenotazione n. 045-8127683
Martedì 9.30-12.30 e 14-16.30