

IL TUMORE EREDITARIO DI MAMMELLA E OVAIO: L'IMPORTANZA DI UNA CORRETTA INFORMAZIONE

I seminari “aperti” organizzati dalla Terza Missione BIOMORF

di Maria Francesca Astorino* e Silvana Briuglia**



In sintonia con gli Obiettivi di Sviluppo Sostenibile (SDGs) dell'Agenda ONU 2030, in particolare con l'Obiettivo 3: “Assicurare la salute e il benessere per tutti e per tutte le età” ed in accordo con le attività promosse dalla Terza Missione, il Dipartimento di Scienze biomediche, odontoiatriche e delle immagini morfologiche e funzionali (BIOMORF) ha promosso una serie di eventi divulgativi ed informativi a tema “L'importanza della informazione come strumento per la prevenzione del tumore ereditario della mammella e ovaio”. Nei mesi di febbraio e maggio, infatti, l'invito a partecipare è stato rivolto a tutta la popolazione che, nelle occasioni di incontro, ha potuto interfacciarsi con professionisti, dirigenti, docenti ed esperti in ambito medico e scientifico.

«Un ambito così importante, la prevenzione della patologia ereditaria alla mammella e ovaio. Il lavoro del Dipartimento BIOMORF è anche quello di raccogliere le esperienze quotidiane ambulatoriali e relazionarne in incontri come quello di oggi, resi possibili grazie al gruppo della Terza Missione. La necessità è quella di educare e trasferire comportamenti virtuosi che attengono alla prevenzione primaria e secondaria». Sono le parole del Prof. Sergio Baldari, Direttore del BIOMORF, nel corso di uno degli incontri, che ha ricordato il significato della prevenzione primaria come analisi attraverso cui si può conoscere la genetica di un individuo e quindi il rischio che il soggetto può avere, a priori, relativamente ad alcune patologie genetiche.

Un servizio, quello della prevenzione, che è offerto dagli operatori della sanità alla popolazione, come ha ribadito la Prof.ssa Briuglia, con l'obbligo di fornire un'informazione chiara ed esaustiva agli utenti. Il lavoro dei medici, dei genetisti-biologi – ha continuato Silvana Briuglia - è nella direzione del miglioramento dell'aspettativa di vita e non si discosta affatto dalla **necessità di informare bene** sugli aspetti che possono intaccare il benessere del singolo. La Terza Missione, in questo, ha il compito di scendere dalle cattedre accademiche per parlare un linguaggio comprensibile ai molti e renderli consapevoli del servizio che la ricerca medica e scientifica fa nella prevenzione delle patologie.

Il tumore alla mammella è il primo tra i tumori nel sesso femminile. Le stime riportano che circa 1 donna su 8 ha la tendenza a sviluppare questo tumore nell'arco della propria vita. Altresì, il tumore ovarico rappresenta circa il 30% dei tumori maligni manifesti nell'apparato genitale femminile.

La prevenzione è un impegno a 'volersi bene': questa la raccomandazione del Ministero della Salute che, insieme alle società scientifiche ed ai tanti professionisti quali medici e biologi, collabora per l'implementazione e la sensibilizzazione alle pratiche diagnostiche che consentono l'identificazione di carcinomi nei pazienti a rischio.

Nel caso specifico, la prevenzione del tumore ereditario di mammella e ovaio interessa tanto le donne quanto gli uomini. Si pensa poco al rischio che gli uomini hanno rispetto alla predisposizione ereditaria. I tumori alla mammella ed ovaio sono patologie multifattoriali, ovvero causate dalla interazione di numerosi fattori di rischio: si stima che circa il 20% è dovuto a forme familiari mentre il 5-10% ad una predisposizione ereditaria e la restante percentuale a forme sporadiche. La

familiarità, cioè la presenza di una storia familiare con uno o più casi di tumore alla mammella e/o ovaio, rappresenta un fattore di rischio noto. *«Essere a conoscenza del proprio rischio genetico a priori è il modo attraverso cui difendersi»* ha sottolineato Briuglia.

Per quanto riguarda prevenzione e trattamenti, le linee guida delle neoplasie alla mammella e del carcinoma dell'ovaio si riferiscono all'edizione 2021 e sono tracciate dalle società scientifiche che collaborano con genetisti ed oncologi per trattare le forme ereditarie di queste patologie. In particolar modo, per le famiglie coinvolte dai casi di tumore si presta attenzione a tracciare un percorso di prevenzione che abbia inizio con l'informazione: sia per l'uomo che per la donna, la presenza di un soggetto con tumore alla mammella è campanello d'allarme per tutti i familiari.

L'esame genetico consta nell'indagare i geni BRCA1 e BRCA2, responsabili di circa il 25-30% dei casi di tumore ereditario di mammella e/o ovaio. Le varianti patogenetiche, cioè associate ad un alto rischio di tumore per questi geni, sono trasmesse nelle famiglie secondo modalità autosomica dominante e predispongono all'insorgenza di patologie oncologiche. Ciò detto, non si esclude che i portatori delle varianti patogenetiche possano *non* sviluppare le neoplasie nel corso della loro vita ma è proprio a questi soggetti che si associa un più alto rischio di sviluppare tumore rispetto alla popolazione generale. *«Lo scopo è divulgare questa informazione. Nostro compito è trasmettere bene questo dato ai pazienti. Sottoporsi ai test preventivi non deve fare paura. A fare paura deve essere la diagnosi di tumore. Sapere di essere positivi a BRCA deve essere considerata l'arma di difesa perché a quel punto, dico sempre, il nemico lo conosciamo e possiamo difenderci»* ha ribadito ancora Briuglia ricordando la possibilità di una *consulenza genetica oncologica* cioè l'iter diagnostico e di assistenza dei soggetti ad alto rischio genetico di tumore.

Ulteriore informazione: la Regione Siciliana riconosce l'esenzione per le prestazioni inerenti ai protocolli di sorveglianza periodica in favore dei soggetti individuati come 'portatori di rischio'. I centri di senologia e le U.O. di ginecologia oncologica, individuati dalla Regione Siciliana, devono attuare un programma di sorveglianza clinico strumentale per i soggetti possessori del codice di esenzione. Tali esami, indicati per le donne, sono consigliati a partire del venticinquesimo anno di età e prevedono visite senologiche, ecografie mammarie, risonanza magnetica bilaterale, ecografia transvaginale, mammografia bilaterale. Col procedere dell'età, dai venticinque ai cinquant'anni, gli esami diventano più accurati e frequenti.

Briuglia, in entrambe le occasioni di incontro, ha riportato la sua esperienza: *«Il Policlinico Universitario G. Martino ha stipulato una convenzione con i centri di mammografia dell'ASP rivolta alle donne. È offerta loro la mammografia preventiva e la consulenza genetica. Questo è un percorso virtuoso molto importante perché ci aiuta ad aumentare la ricerca dei soggetti, uomini e donne, BRCA positivi. È un percorso particolare che deve essere esteso a tutti i presidi quali consultori, ad esempio, cioè a tutti gli specialisti che possano collaborare ad individuare questi pazienti e/o famiglie a rischio»*.

***Specializzanda in Genetica Medica e **Professore Associato di Genetica Medica,
Dipartimento BIOMORF, Università di Messina**