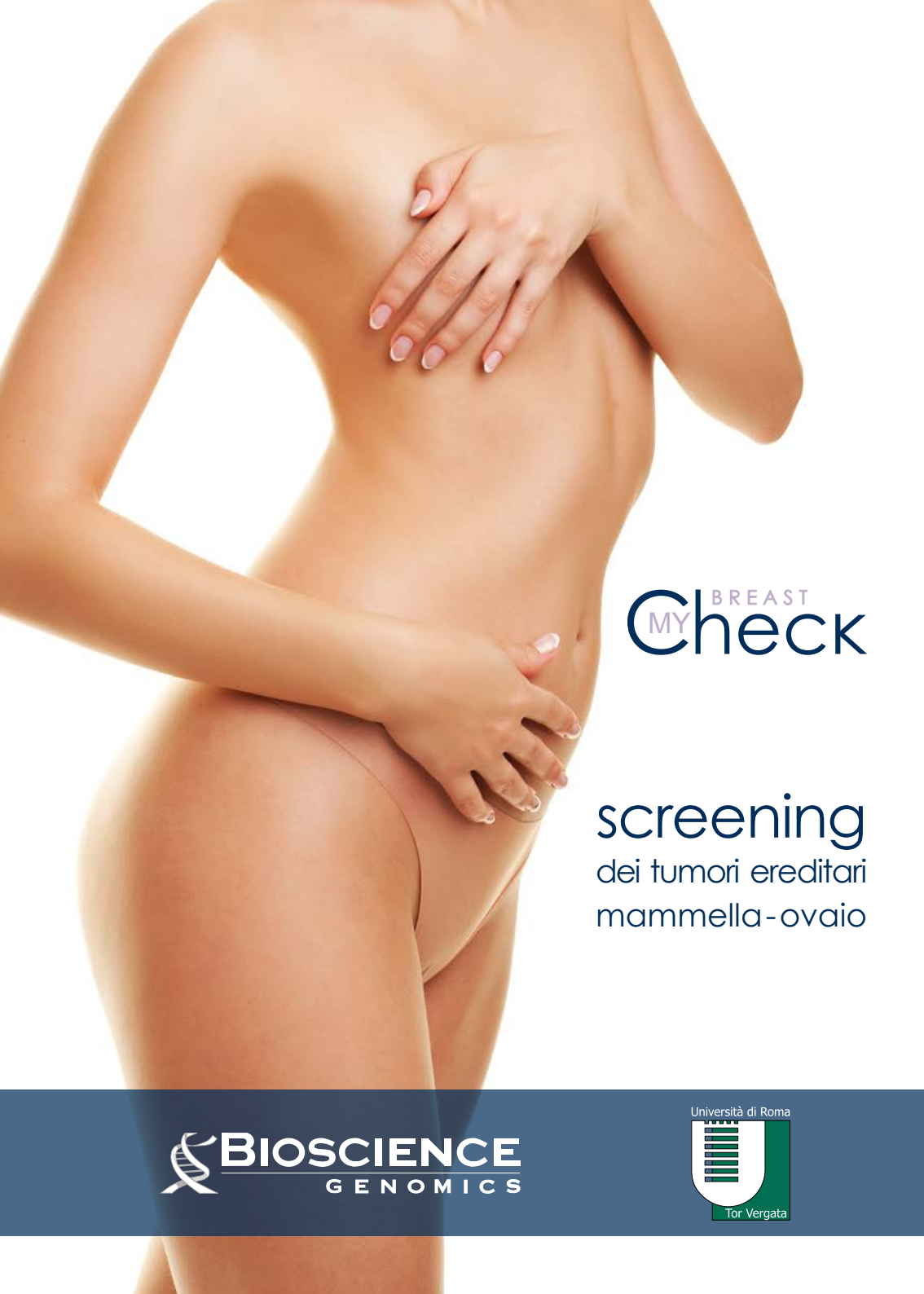


MY BREAST Check

screening
dei tumori ereditari
mammella-ovaio

BIOSCIENCE GENOMICS

Università di Roma Tor Vergata

Cos'è il MY BREAST Check?

È un test di screening che si esegue sul DNA estratto da un prelievo di sangue periferico con lo scopo di valutare la predisposizione ai tumori della mammella e dell'ovaio.

La metodica si basa sul sequenziamento di geni, tra i quali BRCA1 e BRCA2, solitamente associati ad un rischio aumentato di tumore ovarico e di tumore della mammella che, in questi casi, tende a svilupparsi in età più giovane.

Perché fare il MY BREAST Check ?

Alcune persone sono maggiormente a rischio di sviluppare un tumore, rispetto alla popolazione generale, a causa di alcuni fattori soggettivi, inclusa una storia familiare di cancro. L'aumento del rischio può essere dovuto ad un difetto genetico ereditario (mutazione); l'identificazione precoce di soggetti che hanno tali mutazioni consente, da un lato, di attivare percorsi di prevenzione oncologica, entrando in programmi di sorveglianza ad alto rischio e usufruendo di un controllo maggiore rispetto alla popolazione generale, dall'altro, di avviare un confronto fra paziente e medico riguardo alle scelte riproduttive, all'esecuzione di screening più approfonditi o alle opzioni chirurgiche eventualmente attuabili (mastectomia bilaterale e ovariectomia bilaterale).

Le mutazioni genetiche

BRCA1 e BRCA2 sono geni oncosoppressori che codificano per proteine importanti nei processi di riparazione del DNA da danni di varia origine e, dunque, giocano un ruolo chiave nell'assicurare la stabilità del materiale genetico cellulare.

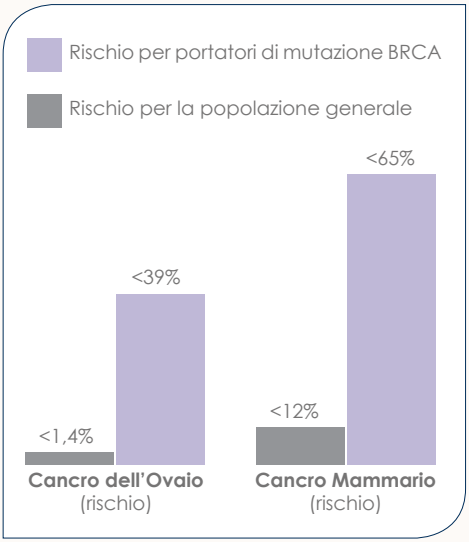
La mutazione di uno di questi geni può provocare l'assenza o il malfunzionamento dei rispettivi prodotti proteici, portando alla mancata riparazione del DNA danneggiato.

Come risultato, le cellule hanno maggiori possibilità di sviluppare ulteriori alterazioni genetiche che possono sfociare in un cancro. Mutazioni germinali nei geni BRCA-1 o BRCA-2 sono responsabili della sindrome del cancro ereditario della mammella e dell'ovaio (HBOC), caratterizzata da rischio aumentato di sviluppo non solo di un tumore mammario e/o ovarico, ma anche al pancreas e alla prostata.

La sindrome HBOC viene ereditata in forma autosomica dominante, determinando così una possibilità del 50% che il gene sia trasmesso.

La predisposizione aumenta il rischio

Circa 1 donna su 8 riceve nel corso della vita una diagnosi di tumore al seno (nei soggetti di sesso maschile, 1 su 868); per il tumore ovarico, la probabilità è di 1 su 50. Queste forme neoplastiche sono nel 5-10% dei casi di natura ereditaria. Le mutazioni nei geni BRCA1 e BRCA2 causano la maggior parte dei casi ereditari di tumore della mammella ad esordio precoce o di tumore ovarico, e anche il 3-4% di tutti gli altri casi di tumore della mammella.



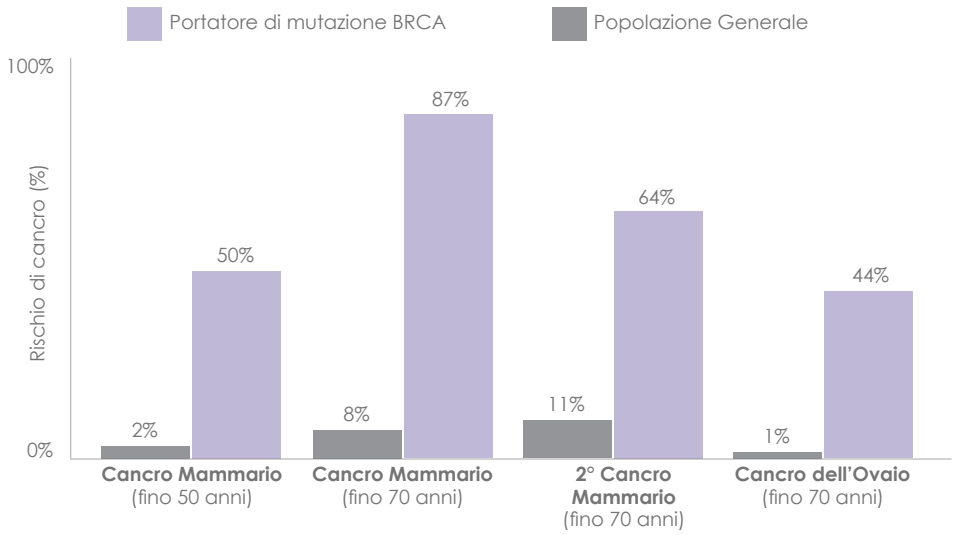
Nell'arco della vita le donne con una mutazione a carico del gene BRCA1 hanno fino al 65% di probabilità (contro il 12% della popolazione generale) di sviluppare un tumore della mammella e fino al 39% (rispetto all'1,4% della popolazione generale) di sviluppare un tumore ovarico. Con mutazioni nel gene BRCA2 , invece, le percentuali scendono al 25-40% per il tumore della mammella e al 10-20% per quello ovarico.

Benefici clinici del MY BREAST Check

- Migliorare i risultati terapeutici per pazienti, identificati come portatori di mutazioni, grazie ad una prevenzione mirata o ad interventi precoci
- Determinare le cause genetiche del tumore mammario e/o ovarico nella propria famiglia.

Procedura

Circa il 40/45% dei casi di tumore mammario sono causati da mutazioni a carico dei geni BRCA1 e BRCA2 e l'80% di pazienti con una storia familiare di tumore mammario è portatore di mutazioni BRCA1 e 2.



Lo screening è particolarmente indicato per:

- Pazienti con una storia famigliare di tumore mammario e/o ovarico
- Donne con casi di tumore mammario diagnosticato prima dei 35 anni(tumore ovarico prima dei 40) o che hanno avuto casi multipli di tumore mammario e/o ovarico
- Diagnosi di tumori mammari in soggetti di sesso maschile, indipendentemente dall'età di insorgenza
- Presenza di una mutazione nota nell'ambito famigliare.

Numero Verde

800 985 177

www.bioinst.com - info@bioinst.com

BIOSCIENCE GENOMICS

BIOSCIENCE GENOMICS s.r.l.
Facoltà di Scienze Matematiche Fisiche e Naturali
Dipartimento di Biologia - Università degli Studi di Roma Tor Vergata
Via della Ricerca Scientifica, 1 - 00133 - ROMA

Università di Roma
Tor Vergata
spin off