



Tumori: arriva un nuovo test per scoprire l'ereditarietà del cancro al seno

Le tecniche di sequenziamento del Dna hanno aumentato esponenzialmente la conoscenza dei difetti genetici coinvolti nell'insorgenza di alcuni tipi di cancro

Di *Ilaria Quattrone* - 6 giugno 2016 - 17:29

 Mi piace < 382 mila



Le tecniche di sequenziamento del Dna hanno aumentato esponenzialmente la conoscenza dei difetti genetici coinvolti nell'insorgenza di alcuni tipi di cancro. Ai test già disponibili nel nostro Paese per i 'geni Jolie' - dall'attrice americana Angelina Jolie, che proprio a seguito di un test genetico ha scoperto la mutazione del gene Brca1, lo stesso che aveva ucciso la madre, la nonna e la zia e che l'ha portata alla decisione di ricorrere alla 'chirurgia preventiva' - oggi si aggiunge un tipo di indagine assolutamente innovativa, per l'analisi mediante sequenziamento ultrarapido Next Generation Sequencing di tutte le regioni codificanti per geni Brca1/2.

Il test 'MyCheck HBOC' è messo a disposizione e analizzato da Bioscience Genomics, lo spin off dell'Università di Tor Vergata. Se nella popolazione generale il rischio di sviluppare un cancro al seno interessa una donna su 8 e una su 50 per il tumore ovarico, quando sono presenti delle mutazioni genetiche familiari i numeri cambiano, ricordando gli esperti. Per quelle che presentano una predisposizione familiare il rischio aumenta dal 15 al 40%, che schizza al 50-87% per i portatori dei geni Brca1 e Brca2. Più precisamente, in presenza di una mutazione di questi geni il rischio di sviluppare il cancro è del 60-80% a carico del seno e del 20-40% a carico dell'ovaio. La mutazione di questi geni codifica la HBOC Syndrome (Hereditary Breast and Ovarian Cancer) o Sindrome dei tumori ereditari di mammella e ovaio. Soggetti che hanno avuto casi di cancro di origine genetica in famiglia diventano 'ad alto rischio' e 'sorvegliati speciali'. Eppure il 47% delle donne con rilevanti storie familiari non ha mai ricevuto l'indicazione di sottoporsi a un test o un counseling genetico. "Essere portatori di una mutazione genetica di questo tipo non equivale a una sentenza di condanna", rassicura Giuseppe Novelli, rettore dell'Università di Tor Vergata e ordinario di genetica umana.



“Oggi possiamo mettere in campo diverse strategie per sfruttare al meglio i risultati di questo importantissimo test, come lo stretto monitoraggio con controlli pianificati e rigorosi, la chemioterapia preventiva e infine la profilassi chirurgica che prevede l’asportazione degli organi ad alto rischio di tumore. In questo percorso che può essere molto delicato è sempre necessario un counseling genetico e psicologico di supporto nella gestione di una informazione che può cambiare la vita della persona coinvolta e generare uno stato di ansia. Con questi strumenti abbiamo inaugurato l’era della medicina prognostica“. Ai test già disponibili nel nostro Paese si aggiunge dunque un tipo di indagine innovativa. Il sistema di analisi consentirà di caratterizzare da un punto di vista molecolare geni di interesse a partire sia da un normale prelievo di sangue che da tessuto. Nel primo caso, si legge in una nota, l’informazione ottenuta permetterà di evidenziare se la paziente sia portatrice di mutazioni coinvolte nell’insorgenza della patologia a livello del Dna germinale. Lo stesso approccio tecnologico garantirà la possibilità di poter effettuare l’analisi dei geni Brca1/2 a partire da tessuti biotici in paraffina di pazienti affetti da tumore per l’identificazione di mutazioni somatiche a bassa frequenza.

“Conoscere il proprio profilo genetico è fondamentale per pianificare insieme al proprio medico la migliore strategia da mettere in atto per prevenire l’insorgenza del cancro, individuarlo tempestivamente o trattarlo in fase precoce e quando sia ancora trattabile“, continua Novelli. “ Il test – conclude – viene eseguito attraverso l’analisi di un semplice prelievo di sangue, conservato a bassa temperatura e spedito ai laboratori di Bioscience Genomics all’interno dell’Università di Tor Vergata a Roma, con protocolli rigorosi per garantirne l’integrità. Esiste un grave deficit di informazione sulla Sindrome HBOC, per questo abbiamo deciso di inaugurare una attività di awareness che si celebrerà ad ottobre con la Giornata mondiale“.



Ilaria Quattrone

Nata il 6 agosto 1992 a Melito di Porto Salvo (RC), laureata nel 2015 all’Università degli Studi di Messina. Collabora con MeteoWeb dal 2015 quando ha iniziato la sua carriera da giornalista scientifica. Studia l’ambiente e la climatologia.

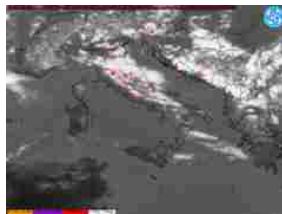


ARTICOLI CORRELATI

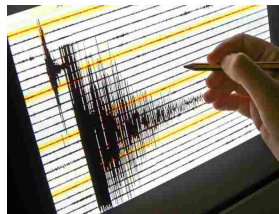
ALTRO DALL’AUTORE



Allerta Meteo: entra nel vivo la stagione dei temporali...



Maltempo, violenti temporali pomeridiani: nubifragi e grandinate al Centro/Nord...



Catania: procedure antisismiche più veloci con l’amministrazione digitale



PREVISIONI METEO E SCIENZE DEL CIELO E DELLA TERRA
Giornale online di meteorologia e scienze del cielo e della terra
Reg. Tribunale RC, N° 12/2010

SITEMAP

HOME

FOTO

• FOTO METEO

• FOTO ASTRONOMIA

• FOTO NATURA

GEO-VULCANOLOGIA

ASTRONOMIA

MEDICINA E SALUTE

TECNOLOGIA

ALTRE SCIENZE

Ritaglio stampa ad uso esclusivo del destinatario, non riproducibile.