

CANCRO: NUOVO TEST INDIVIDUA LA PREDISPOSIZIONE A TUMORI

Le tecniche di sequenziamento del DNA hanno aumentato la conoscenza dei difetti genetici coinvolti nell'insorgenza di alcuni tipi di cancro. Se nella popolazione generale il rischio di sviluppare un tumore al seno interessa 1 donna su 8 e quello ovarico 1 su 50, quando sono presenti delle mutazioni genetiche familiari i numeri cambiano completamente e drammaticamente. In questi casi l'aumento va dal 15 al 40%, ma schizza al 50-87% per chi è portatrice dei geni BRCA1 e BRCA2, la cui mutazione favorisce il rischio di sviluppare il cancro al seno del 60-80% e del 20-40% quello dell'ovaio. La presenza di una mutazione di questo gene codifica la HBOC Syndrome (Hereditary Breast and Ovarian Cancer) o Sindrome dei Tumori Ereditari di Mammella e Ovaio, una condizione determinata da mutazioni genetiche che si trasmettono da una generazione all'altra.

Sebbene chi ha avuto casi di cancro di origine genetica in famiglia sia considerato un soggetto "ad alto rischio", e pertanto "sorvegliata speciale", si stima che il 47% di queste donne non abbia mai ricevuto l'indicazione di sottoporsi a un test o un counseling genetico. Eppure, la conoscenza tempestiva di specifici fattori di rischio "è oggi uno strumento importantissimo per impostare una strategia di difesa", spiega il Prof. Giuseppe Novelli, Rettore dell'Università di Tor Vergata e Ordinario di Genetica Umana, ricordando il caso dell'attrice americana Angelina Jolie, che proprio a seguito di un test genetico ha scoperto la propria 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' rimuovendo il seno prima e le ovaie poi.

Ai test già disponibili nel nostro Paese oggi si aggiunge un tipo di indagine, MyCheck HBOC, assolutamente innovativa, mediante sequenziamento ultrarapido (Next Generation Sequencing) di tutte le regioni codificanti per geni BRCA1/2. "Il test 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", spiega lo specialista.

L'informazione ottenuta permette di evidenziare se il paziente sia portatore di mutazioni coinvolte nell'insorgenza della patologia a livello del DNA germinale, e garantisce inoltre la possibilità di poter effettuare l'analisi dei geni BRCA1/2 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" conclude il prof. Novelli.