

## Salute●prevenzione

### Test genetici

# Scopri se sei a rischio cancro

Alcuni tipi di neoplasia si possono prevenire grazie all'aiuto di un test per la ricerca delle mutazioni dei geni, perché spesso il tumore è legato a fattori ereditari di Lilia Gentili

Con la consulenza del prof.

**UMBERTO TIRELLI,**



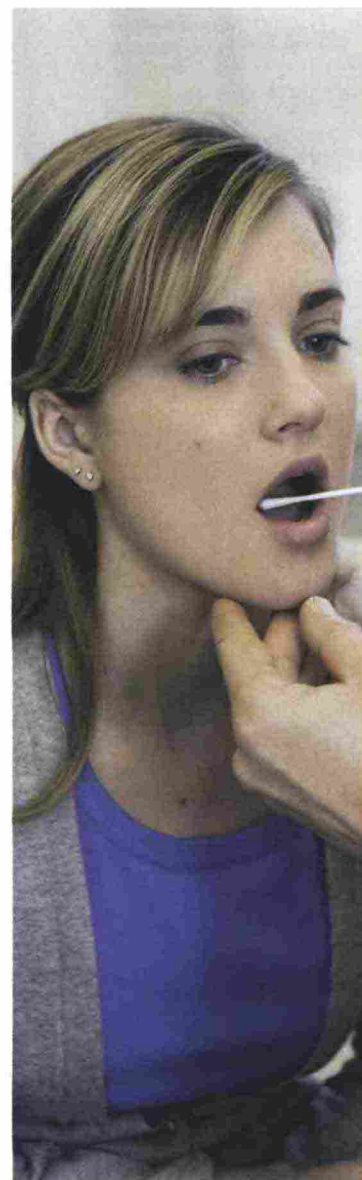
*Direttore Dipartimento di Oncologia Medica, Istituto Nazionale Tumori di Aviano.*

Ogni giorno in Italia vengono diagnosticati mille nuovi tumori maligni che si aggiungono ai circa due milioni e mezzo già individuati.

Le ultime statistiche dicono che il rischio di sviluppare un cancro è di uno su due per l'uomo (uno su sette sarà colpito alla prostata) e uno su tre per le donne (una su otto si ammalerà di un tumore alla mammella).

Le cifre, inoltre, indicano che la probabilità di una donna di essere colpita da un tumore del colon retto è una su diciassette mentre per l'uomo è uno ogni dieci. Questi che abbiamo appena citato sono sicuramente numeri allarmanti che,

però, è importante conoscere per avvicinarsi sempre di più alla prevenzione. È fondamentale ricordare e sottolineare che gli studi e i progressi della medicina oncologica sono notevoli e grazie alle giuste terapie – chirurgia, radioterapia, chemioterapia, ormonoterapia, terapia biologica, ecc. – guarisce circa il 55% dei tumori diagnosticati. Per questo motivo la conoscenza e l'informazione sono molto utili, perché spingono ad aumentare la frequenza dei controlli, anche in giovane età, e ad adottare uno stile di vita corretto e sano (il fumo è un fattore di rischio così come l'obesità e un'alimentazione eccessiva, ricca di calorie e di grassi animali).



## La medicina predittiva

Negli ultimi anni la medicina ha fatto passi da gigante grazie anche alla diagnosi precoce, che aumenta le percentuali di guarigione e permette interventi conservativi. La prevenzione dunque è certamente lo strumento più efficace per la lotta ai tumori. Ma questi risultati possono migliorare ancora

di più grazie ad avanzate ricerche sulle cause delle malattie. In questo campo, per esempio, una scoperta significativa è quella che riguarda alcune alterazioni genetiche a livello del DNA, la cui identificazione può essere molto utile per scoprire i soggetti a rischio di tumore. Come in

una sfera di cristallo, i test genetici rivelano se nel DNA di una persona si nasconde il gene che indica il rischio di ammalarsi di cancro. È la cosiddetta medicina predittiva, che viene effettuata nelle persone sane per le quali, con una diagnosi precoce e alcuni esami specifici, si potrà sapere se andranno

incontro o meno a una neoplasia. E tutto ciò è possibile soprattutto se si vanno a cercare i geni di alcuni tumori, come i geni Brca1 e Brca2 che, se risultano alterati, aumentano il rischio di sviluppare anche in maniera precoce e aggressiva un cancro al seno e all'ovaio.

## COS'È IL GENOTEST

Per una corretta prevenzione è importante sapere se si è portatori di mutazioni del DNA

Il nostro patrimonio genetico contiene geni in grado di favorire oppure tenere a bada il tumore, oltre ad altri geni che in alcuni casi possono mutare e dare via libera al cancro. Oggi ci sono alcuni test genetici, come il **Genotest**, in grado di individuare tali alterazioni e valutare la probabilità di ammalarsi. I tumori che possono derivare da alterazioni del patrimonio genetico umano e per i quali è attendibile il Genotest sono quelli della mammella, dell'ovaio, del colon retto e della prostata.

### ✓ CHI SI DEVE SOTTOPORRE A QUESTI TEST?

Coloro che hanno familiari e parenti in cui queste patologie

sono comparse. Più parenti sono affetti da queste patologie e più è indicato sottoporsi al Genotest, che diventa così una vera e propria arma per intercettare un'eventuale neoplasia che, altrimenti, sarebbe difficile prevenire, individuare e curare in tempo.

I test genetici, dunque, sono particolarmente utili quando si tratta di accertare la presenza di malattie come il cancro e permettere, così, di identificare alcuni geni che le persone ereditano dalle loro famiglie e che conferiscono un rischio maggiore di sviluppare la malattia. È un modo per rivelare alle persone asintomatiche i segreti nascosti nel loro DNA e quantificare i

rischi di ammalarsi di alcuni tipi di cancro. Oltre quelli sopra citati, al momento non sono stati ancora identificati i geni che predispongono lo sviluppo di altri tumori. La ricerca sta andando avanti, ma ancora non si è arrivati a conclusioni certe.

### ✓ SE IL TEST RISULTA POSITIVO, IL PAZIENTE SI AMMALERÀ SICURAMENTE DI TUMORE?

Diciamo che c'è un rischio, una predisposizione – dal 70% al 90% – che la persona sviluppi un cancro durante la vita. Se il test dovesse essere positivo, in base al rischio che risulterà (basso, intermedio, alto), il paziente insieme all'oncologo valuterà il percorso che dovrà affrontare.

## Consigliato alle giovani donne

La fondazione Veronesi consiglia a tutte le donne tra i 25 e i 30 anni di età di sottoporsi al test genetico, in quanto a quell'età non sono ancora valutate dagli screening mammografici, che di solito si effettuano a partire dai 45-50 anni.

**I tumori giovanili della mammella, purtroppo, non sono così rari e la metà di questi sono scoperti geneticamente.**

Se il test rilevasse alterazioni genetiche si potrebbe suggerire subito un intervento chirurgico. Nel caso del tumore alla

mammella, anche se piccolo, il medico oncologo in genere procede a un intervento aggressivo con la totale asportazione di entrambe le mammelle, garantendo naturalmente alla paziente la ricostruzione con protesi.

Così da salvaguardare l'aspetto estetico. **In questi casi, inoltre, si suggerisce il test genetico anche ai familiari** per valutare un eventuale rischio di malattia. Il test genetico è consigliato anche agli uomini, perché potrebbero ereditare la mutazione della madre (l'1% dei tumori alla mammella colpisce anche il sesso maschile).

## IL FAMOSO CASO DI ANGELINA JOLIE

L'attrice hollywoodiana qualche anno fa si è sottoposta preventivamente a una doppia mastectomia e alla rimozione di tube e ovaie per evitare di ammalarsi di cancro, come purtroppo era accaduto a sua madre. La sua scelta ha destato molto clamore e diviso l'opinione pubblica, ma certamente ha portato milioni di donne a una seria riflessione. **Il suo è stato un messaggio di speranza e di coraggio rivolto a tutte le donne e ha messo in evidenza l'importanza degli esami di screening** in tutte coloro che hanno un'alta familiarità, cioè uno o più familiari stretti ammalati di un cancro al seno o alle ovaie. Queste donne hanno una maggiore possibilità di avere il gene alterato. Il cancro al seno di origine genetica, infatti, rappresenta il 10% di tutti i casi di malattia. Da qui il consiglio degli esperti oncologi di sottoporre anche le donne di giovane età a esami approfonditi e a test genetici per prevenire e curare in tempo il tumore. Se il test risultasse positivo, la paziente può essere indotta a fare dei figli il prima possibile, perché una volta esaurita la fase riproduttiva si può pensare a un intervento chirurgico necessario per rimuovere le ovaie.

### DOVE E COME

Il **Genotest** si effettua negli ospedali pubblici che ne sono forniti, ma attualmente è rimborsabile solo in alcuni rari casi. È bene rivolgersi privatamente ai centri specializzati che effettuano questo tipo di analisi.

**I costi, più contenuti rispetto al passato, si aggirano intorno alle 200-300 euro.**

È un esame semplice, non invasivo, in genere viene effettuato da un oncologo e consiste in un prelievo di saliva o di sangue. Il risultato del test si avrà dopo circa due mesi.