



SERVIZIO SANITARIO REGIONALE  
EMILIA-ROMAGNA  
Azienda Unità Sanitaria Locale di Parma  
Azienda Ospedaliero - Universitaria di Parma



## Guida alla consulenza genetica

Consulenza in caso di familiarità o di sospetto di neoplasia mammaria e ovarica di origine genetica



Questa brochure è stata ideata come strumento per fornire a Lei e ai Suoi familiari utili informazioni sul percorso di consulenza genetica

Nella speranza che possa essere d'aiuto. Le ricordiamo che le informazioni qui contenute non sostituiscono il colloquio diretto con il Medico. La invitiamo pertanto, a richiedere eventuali chiarimenti al personale.







Logo a cura di Serena Chiari-2019

Versione n. 0.1 anno 2022

### Redazione

Prof. A. Musolino oncologo

Dr.ssa V. Uliana genetista

Dr.ssa D. Boggiani oncologo

Dr.ssa O. Serra data manager

# CONTENUTI DEL COLLOQUIO

## Contesto

- Ereditarietà delle malattie tumorali in famiglia
- Basi della genetica e dell'ereditarietà

## Ricostruzione dell'albero genealogico

- Probabilità di una variante genetica?

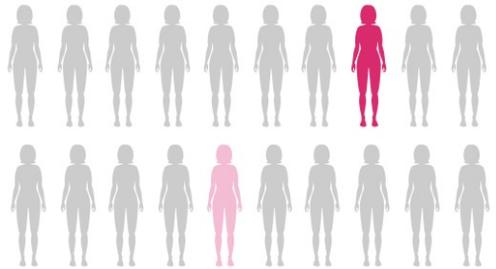
## Test genetico

- Svolgimento di un test genetico
- Convenzione Test

## Conseguenze personali dai risultati

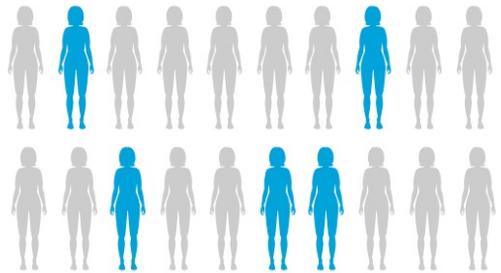
- Possibili risultati del test
- Che cosa fare in caso di rischio di tumore elevato?

# PERCENTUALE DI NEOPLASIE AL SENO EREDITARIE



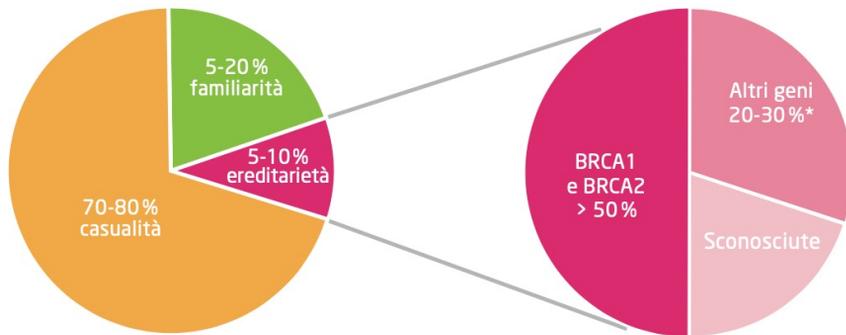
Neoplasia Mammaria circa 5-10 % 1:20

PERCENTUALE  
DI NEOPLASIE  
ALLE OVAIE  
EREDIATRIE



Neoplasia Ovarica circa 20% 1:5

# CAUSE DELLA NEOPLASIA MAMMARIA EREDITARIA



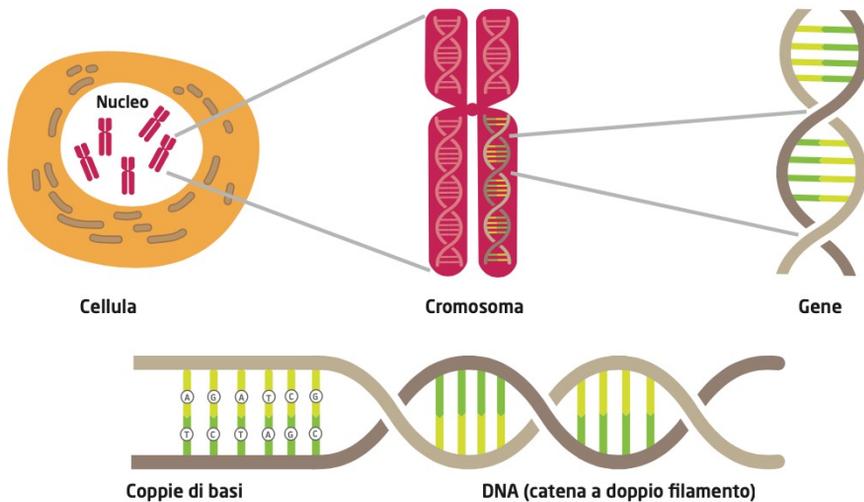
\* Esempi di altre varianti genetiche che causano neoplasia mammaria:

ATM, PALB2	Carcinoma mammario e pancreatico
CHEK2	Carcinoma mammario
CDH1	Carcinoma mammario (lobulare) e carcinoma gastrico
RAD50, RAD51C, RAD51D	Carcinoma mammario e ovarico

# QUANDO SI SUPPONE UNA CAUSA EREDITARIA?

- Più donne affette da neoplasia mammaria in un ramo della famiglia
- Neoplasia mammaria e ovarica nella stessa donna
- Neoplasia ovarica
- Età di insorgenza di tumore al seno < 40 anni
- Neoplasia mammaria bilaterale
- Biologia particolare (TNBC, midollare)
- Neoplasia mammaria maschile

# BASI DELLA GENETICA



# I GENI COME BASI DI FORMAZIONE DELLE PROTEINE



**Gene**



**Coppie di basi / nucleotidi**



**Proteina**



**Ricetta**



**Ingredienti**



**Torta**

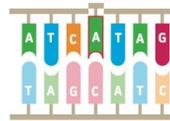
# I GENI COME BASI DI FORMAZIONE DELLE PROTEINE



Mutazione



Ingrediente sbagliato



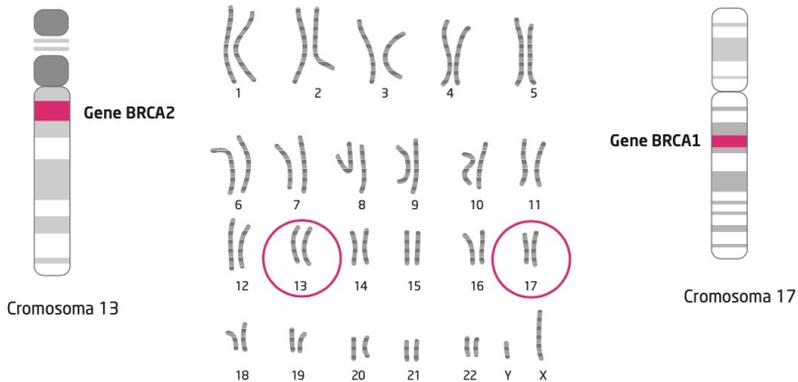
Mutazione



Ingrediente mancante



# GENI BREAST CANCER (BRCA) 1 E 2



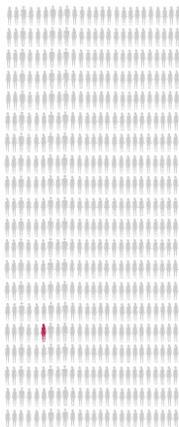
- Sono tra l'altro responsabili della riparazione del DNA nelle cellule
- La mancata riparazione favorisce l'insorgere della neoplasia

## OLTRE AI GENI BRCA 1 E 2 VIENE ANALIZZATO UN PANNELLO DI CIRCA 20 GENI

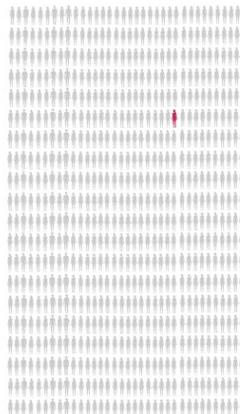
ATM, PALB2	Carcinoma mammario e pancreatico
CHEK2	Carcinoma mammario
CDH1	Carcinoma mammario (lobulare) e carcinoma gastrico
RAD50, RAD51C, RAD51D	Carcinoma mammario e ovarico

→ Alcuni dei geni analizzati

# PRESENZA DELLE VARIANTI PATOGENICHE BRCA1 E BRCA2 NELLA POPOLAZIONE



**BRCA1 1:500**



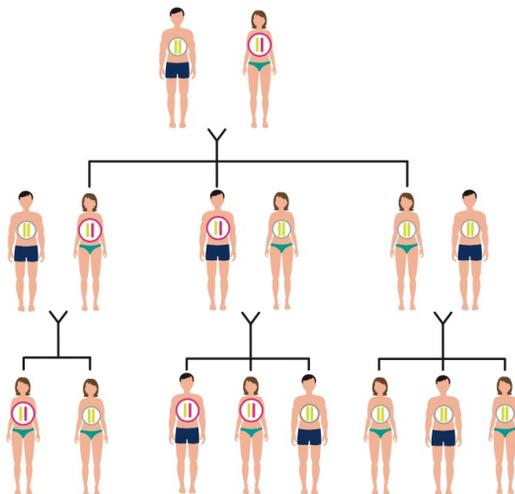
**BRCA2 1:700**

- raramente!
- circa lo 0,3% della popolazione in Italia è portatore di una mutazione BRCA1 o BRCA2
- 3 % della popolazione ashkenazita

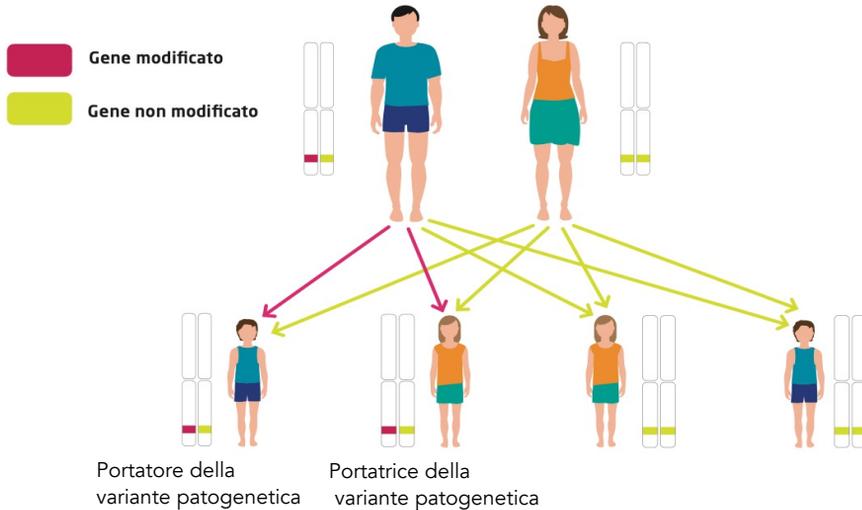
# LE VARIANTI PATOGENETICHE BRCA1-2 SI TRASMETTONO ALLA GENERAZIONE SUCCESSIVA CON IL 50 % DI PROBABILITA'

Gene non modificato

Gene modificato



# LE VARIANTI PATOGENETICHE BRCA1-2 SI TRASMETTE ALLA GENERAZIONE SUCCESSIVA CON IL 50 % DI PROBABILITA'



# ALBERO GENEALOGICO



# CALCOLO DEL RISCHIO – INDICAZIONE DEL TEST?

- Quanto è probabile che nella mia famiglia ci sia una variante patogenetica ?
- Da un punto di vista medico è opportuna un'indagine genetica ?
- Il servizio sanitario regionale coprirebbe i costi per un'indagine genetica ?
- Desidero sottopormi a un'indagine genetica ?

# RISCHI-VITA DI NEOPLASIE NELLE PORTATRICI DI UNA VARIANTE PATOGENETICA BRCA

## Tumore al seno nella donna

Variante patogenetica BRCA



Popolazione

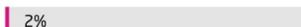


## Tumore al seno fino a 50 anni

Variante patogenetica BRCA



Popolazione

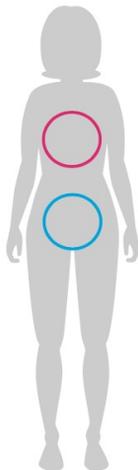


## Tumore al seno nel lato opposto

Variante patogenetica BRCA



Popolazione



## Tumore alle ovaie

Variante patogenetica BRCA



Popolazione



→ Anche il rischio di **melanoma** o di **cancro al pancreas** è leggermente aumentato

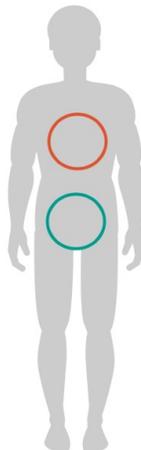
# RISCHI-VITA DI NEOPLASIE NELLE PORTATRICI DI UNA VARIANTE PATOGENETICA BRCA

## Tumore al seno nell'uomo

Variante patogenetica BRCA



Popolazione



## Tumore alla prostata

Variante patogenetica BRCA\*



Popolazione



\* La predisposizione al tumore alla prostata può variare molto a seconda della mutazione (BRCA1 o BRCA2) e dell'anamnesi familiare.

→ Anche il rischio di **melanoma** o di **cancro al pancreas** è leggermente aumentato

TEST GENETICO DI  
ANALISI DELLE  
VARIANTI  
PATOGENETICHE  
BRCA

✓ Ove indicato il test è a carico dell'SSR  
(Servizio Sanitario Regionale)



Prelievo di sangue

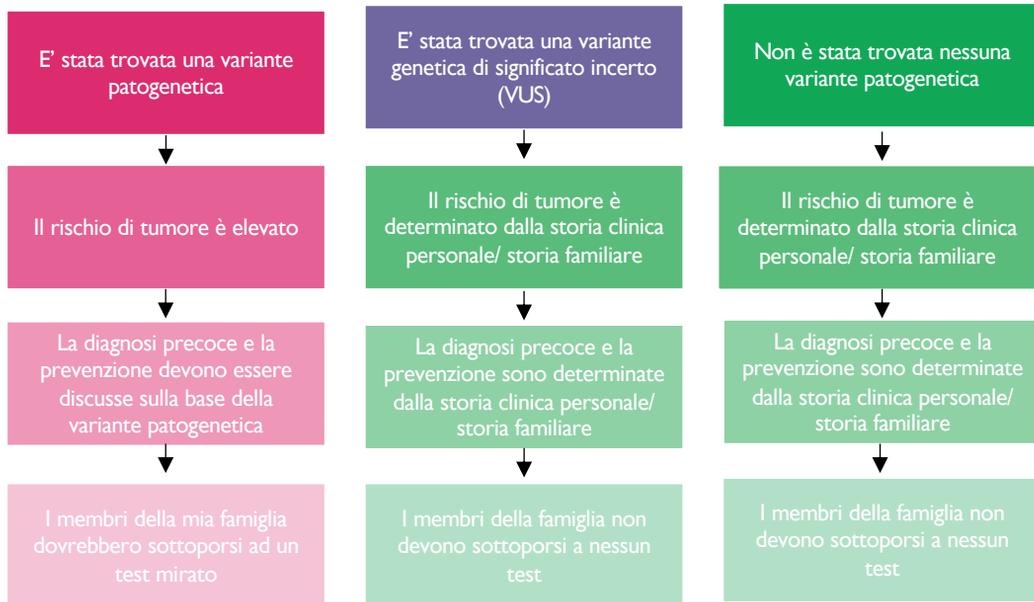


Analisi genetica

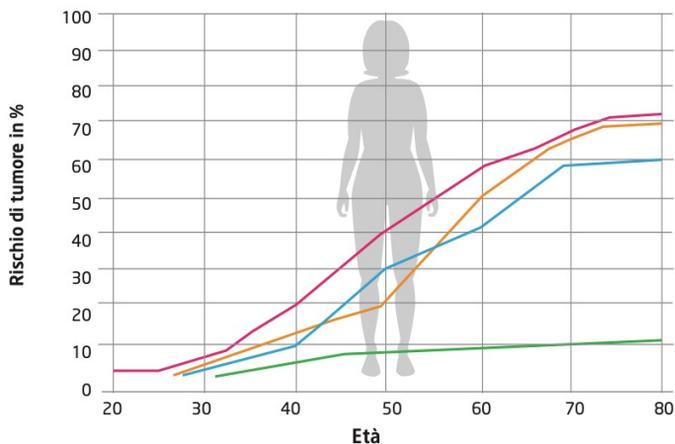


Discussione dei risultati nell'ambito  
di una consulenza genetica

# CHE COSA SIGNIFICA IL RISULTATO DEL MIO TEST?



# TUMORE AL SENO: IL RISCHIO PERSONALE DI TUMORE E' LEGATO ALL'ETA'



## Rischio-vita

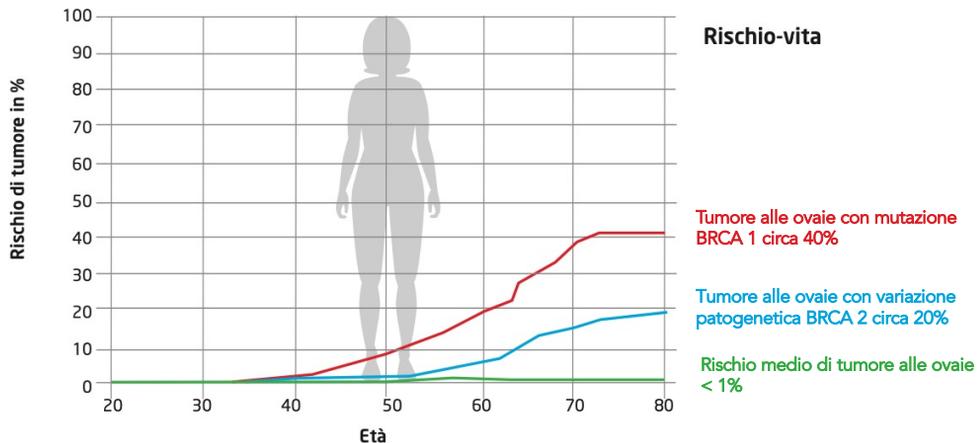
Tumore al seno con variante patogenetica BRCA 1 circa 70%

Tumore al seno con variante patogenetica BRCA 2 circa 70%

Tumore al seno nel lato opposto circa 60%

Rischio medio di tumore al seno circa 12%

# TUMORE AL SENO: IL RISCHIO PERSONALE DI TUMORE E' LEGATO ALL'ETA'



# MISURE IN CASO DI VARIANTE PATOGENETICA BRCA1 O BRCA2



**Diagnosi precoce**



**S**



**Operazioni preventive**



**Medicamenti con effetto preventivo**  
**Medicamenti specifici nella terapia contro il cancro**

# TUMORE AL SENO: DIAGNOSI PRECOCE PER PORTATRICI DELLA VARIANTE PATOGENETICA



**Autoesame**



**Esami clinici**  
ogni 6-12 mesi a partire  
dai 25 anni

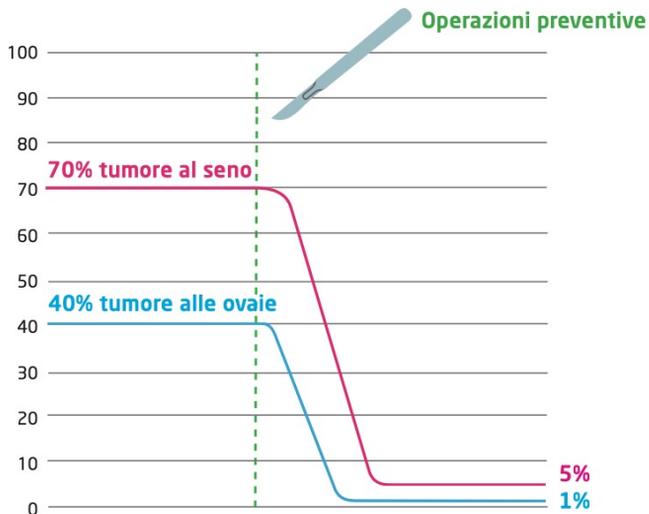


**RM**  
ogni anno, a partire  
dai 25 anni



**Mammografia**  
ogni anno, a partire dai 30

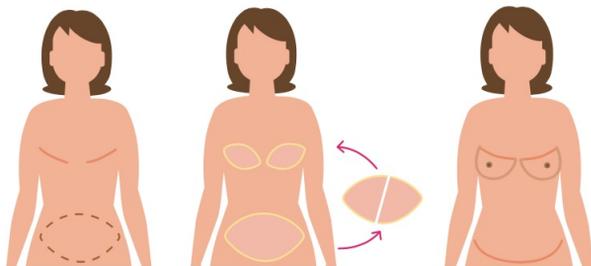
# OPERAZIONI PREVENTIVE IN CASO DI VARIANTE PATOGENETICA BRCA1 O BRCA2



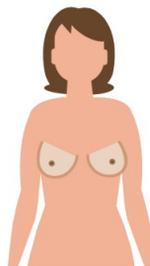
→ Asportazione preventiva del tessuto mammario

→ Asportazione preventiva delle ovaie e delle tube

# POSSIBILITÀ DI RICOSTRUZIONE DEL SENO



**Ricostruzione  
con tessuto autologo**



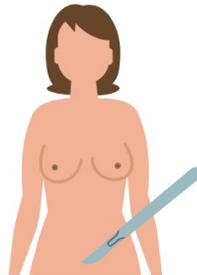
**Ricostruzione  
con protesi in silicone**

# RISCHIO DI TUMORE ALLE OVAIE NELLE PORTATRICI DELLA VARIANTE PATOGENETICA BRCA1 E BRCA2: DIAGNOSI PRECOCE E PREVENZIONE



## Diagnosi precoce

Non c'è nessun metodo efficace



## Asportazione

di entrambe le tube e delle ovaie  
consigliata a partire dai 40 anni,  
se non desidera più avere figli





Le terapie antiormonali riducono il rischio di tumore al seno (tamoxifene, inibitore dell'aromatasi)

- ad es. per donne non ammalate (prevenzione)

- ad es. per donne con tumore al seno ormono-dipendente (riduzione del rischio di recidiva e prevenzione di un carcinoma secondario)

benefici e i rischi dei medicinali antiormonali dipendono dal tipo di mutazione e dall'età. Influiscono anche la precedente asportazione dell'utero o delle ovaie e le malattie concomitanti. Ovviamente bisogna tener conto della tollerabilità individuale.

✓ Ove indicato il test genetico è a carico  
dell'SSR  
(Servizio Sanitario Regionale)

**SERVIZIO DI CONSULENZA  
GENETICO ONCOLOGICA**

per la diagnosi preventiva  
dei neoplasie ereditarie della mammella  
e dell'ovaio

Responsabile: Prof. Antonino Musolino

**ATTIVITA' CLINICA (HUB/SPOKE)**

Oncologi:

Dr. D. Boggiani

Dr. M. Michiara

Prof. A. Musolino

Dr. A. Sikokis

Genetisti:

Prof. A. Percesepe

Dr.ssa V. Uliana

Dr.ssa P. Zanelli

Segreteria:

Sig.ra C. Belli: tel. +39 0521 702316

Fax. +39-0521995448

**LABORATORIO HUB**

Biologi molecolari:

Dr. B. Bortesi

Dr. R. Minari

Tecnici di Laboratorio:

Dr. F. Bonatti

# CONTATTI E PERSONALE

## MISURE PREVENTIVE

### Day Service Assistenziale (DSA)

(Radiologia senologica): +39 0521  
702420

### Screening Senologico:

Dr. Cecilia D'Aloia

### Screening Ginecologico:

Dr. Carla Mersio

### Chirurgia Risk Reducing Mammella:

Dr. Leonardo Cattelani

### Chirurgia Risk Reducing Ovaio

Dr. Roberto Berretta

### Psicologo

Dr. Cecilia Sivelli

### Data Manager

Dr. Silvia Rossi

Dr. Olga Serra

## BREAST UNIT INTERAZIENDALE

### Della provincia di Parma

Indirizzo:

Via Gramsci, 14-43126 Parma  
Piano rialzato, Pad. Cattani

Segreteria Breast Unit:

Tel. 0521 7023 16

E-mail:

[breast-unit@ao.pr.it](mailto:breast-unit@ao.pr.it)

Siti Web:

[www.ao.pr.it](http://www.ao.pr.it)  
[www.ausl.pr.it](http://www.ausl.pr.it)

# ASSOCIAZIONI DI VOLONTARIATO



# SPONSOR

GOLD  
SPONSOR



dal 1986

**VERSO IL SERENO**  
Organizzazione di Volontariato  
c/o Centro Oncologico di Parma

Tel. 0521 702815  
E-mail: [info@ versoilsereno.it](mailto:info@versoilsereno.it)

SILVER  
SPONSOR



**La Doppia Elica**

Tel. 392 204 5882  
E-mail: [info@ladoppiaelica.it](mailto:info@ladoppiaelica.it)

SPONSOR E  
STAMPA

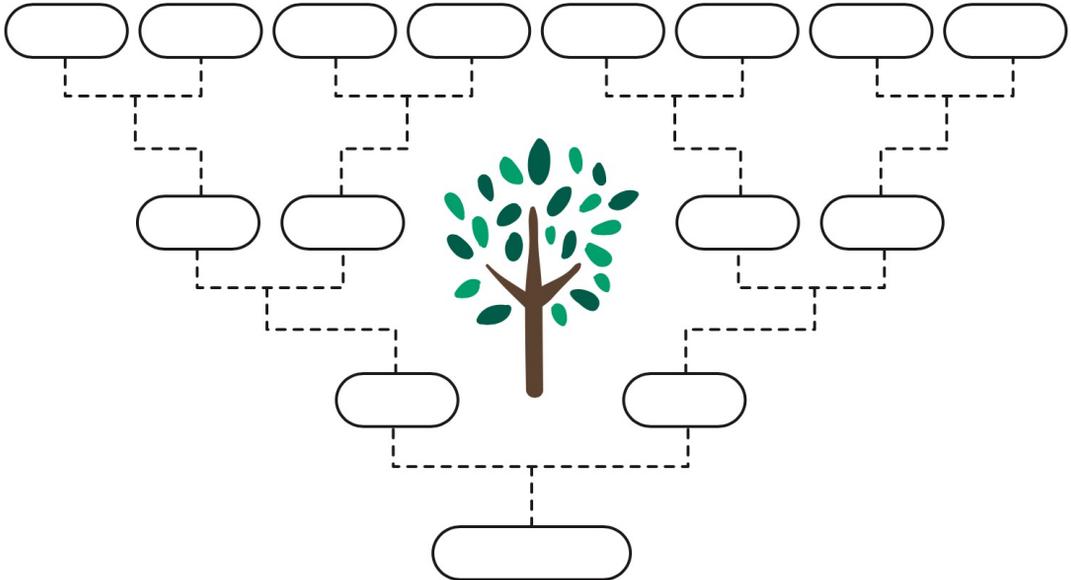
**Ctrl** <sup>TM</sup>  
  
**PRINT**

Stampa Digitale - Grandi Formati - Grafica Pubblicitaria - Video





# Family Tree



# DISEGNA IL TUO FAMILY TREE







**SERVIZIO SANITARIO REGIONALE  
EMILIA-ROMAGNA**  
Azienda Unità Sanitaria Locale di Parma  
Azienda Ospedaliero - Universitaria di Parma