

ONCOGENETICA



Nell'ambito della patologia tumorale è possibile operare delle distinzioni in: tumori sporadici, familiari ed ereditari. I tumori familiari rappresentano circa il 20% di tutti i tumori mentre le forme di tumore a carattere ereditario costituiscono il 5-10% di tutte le forme di neoplasie e implicano una mutazione a livello genetico.

È oggi possibile individuare le mutazioni genetiche in presenza di diverse tipologie di tumore **quali il tumore al seno familiare, il tumore all'ovaio familiare, la poliposi al colon familiare, il melanoma ereditario, il tumore allo stomaco ereditario, le neoplasie endocrine multiple (MEN) etc.**

La consulenza oncogenetica è parte integrante di un processo che ha come obiettivo la gestione globale di tutti i soggetti a rischio e/o affetti, provenienti da famiglie predisposte a forme ereditarie o familiari di cancro.

Essa prevede che le informazioni riguardanti le modalità di trasmissione e rischio di comparsa del tumore specifico, la sua storia naturale, la possibilità di diagnosi precoce e trattamento delle malattie ereditarie e/o familiari debbano essere fornite con modalità che considerano la soggettività del paziente e/o soggetto a rischio (consultante) con l'obiettivo di aiutarlo a maturare con consapevolezza le scelte necessarie nel rispetto della sua qualità di vita.

In generale gli elementi principali della **consulenza oncogenetica** sono:

- ✓ Ricostruzione della storia familiare
- ✓ Acquisizione di tutta la documentazione necessaria per la verifica dei dati relativi al caso indice e ai familiari dello stesso
- ✓ Discussione dei vantaggi potenziali e dei limiti del test genetico
- ✓ Esecuzione del test genetico
- ✓ Consulenza oncogenetica post-test con valutazione del caso alla luce delle conoscenze attuali, e scelta dell'opzione più adatta in termini di prevenzione o di diagnosi precoce.

La fase della **consulenza oncogenetica** inizia con un incontro conoscitivo e valutativo che ha una duplice utilità

1. informare il paziente sul significato della consulenza oncogenetica, sulle modalità di trasmissione della predisposizione ereditaria, sul rischio individuale e familiare di sviluppare la malattia o altre patologie oncologiche associate alla sindrome che si sta indagando, sul significato dei test genetici e dei loro risultati (potenzialità e limiti) e sui tempi necessari per avere l'esito;

2. raccogliere le informazioni sulle motivazioni e sulle aspettative legate al processo di consulenza (compresa l'eventuale esecuzione di test genetico), sulla conoscenza della malattia, e sulla storia clinica personale e/o familiare, mediante la costruzione dell'albero genealogico.

Prima di eseguire il test genetico è infatti necessario che siano soddisfatti determinati criteri infatti i criteri di eleggibilità al test si basano soprattutto su calcoli statistici, per cui dire che una persona è eleggibile al test non significa avere la certezza che questa persona abbia la mutazione. Allo stesso modo, dire che una persona non soddisfa i criteri per eseguire il test genetico, non significa dire che questa persona non abbia alcun rischio.

Il **test genetico** può aiutare a:

- ✓ Scoprire quale sia il reale rischio di sviluppare un tumore della mammella e/o ovaio;
- ✓ Attuare una adeguata strategia difensiva adatta alla situazione specifica della persona;
- ✓ Partecipare a programmi di sorveglianza ad alto rischio, avendo quindi una possibilità di controllo maggiore rispetto agli screening esistenti per la popolazione generale;
- ✓ Fornire ai propri familiari delle informazioni importanti (se si decide di condividere con loro il risultato del test);
- ✓ Contribuire alla ricerca;
- ✓ Riportare, in caso di esito negativo sul familiare sano, il rischio di sviluppo uguale a quello della popolazione generale, nonostante la presenza di tumori in famiglia.

