

Predisposizione Genetica al Tumore al Seno – BRCA1 e BRCA2

Il cancro alla mammella rappresenta il tumore più frequente nella donna: nei Paesi industrializzati 7 donne su 100 sviluppano una neoplasia mammaria nell'arco della loro vita, mentre il tumore dell'ovaio interessa circa il 2% delle donne. In questo ambito è oggi possibile operare delle distinzioni: si parla infatti di tumori sporadici o familiari/ereditari. Il 75% circa delle neoplasie è di tipo sporadico ed è per lo più correlato a fattori ambientali, mentre il restante 25% è invece di tipo familiare o ereditario.

BRCA1 e BRCA2: Sono stati scoperti due geni responsabili di circa il 50% delle forme ereditarie di tumori della mammella e/o dell'ovaio: - GENE BRCA1 presente sul cromosoma 17 - GENE BRCA2 presente sul cromosoma 13.

Questi geni normalmente controllano la proliferazione cellulare e, regolando la moltiplicazione delle cellule, riparano i tratti cromosomici danneggiati. In questo modo assicurano che il patrimonio genetico venga trasmesso intatto da una cellula alla cellula figlia. Nel caso in cui si ereditino da uno dei due genitori versioni alterate di questi geni, viene perso il normale controllo che questi operano. Quando una persona eredita una mutazione a carico dei geni BRCA1 e/o BRCA2, possiede rischio maggiore di sviluppare, nell'arco della propria vita, un tumore alla mammella e/o all'ovaio.

Importante! Non è detto che tutte le donne portatrici di mutazione sviluppino un tumore, poiché l'alterazione di per sé non è sufficiente. Infatti, affinché la malattia insorga, occorre che avvenga una seconda mutazione sull'allele sano.

Il test genetico consiste in un prelievo di sangue da cui si estrae il DNA per la ricerca di mutazioni nei geni BRCA1 o BRCA2.