



SERVIZIO SANITARIO REGIONALE
EMILIA-ROMAGNA

FAMILIARITÀ PER IL TUMORE DELLA MAMMELLA

Informazioni sul percorso di valutazione
del rischio familiare o ereditario
e su eventuali interventi di diagnosi e cura



Accanto ai programmi di screening per la prevenzione e la diagnosi precoce dei tumori del seno e del collo dell'utero, in corso dal 1996, la Regione ha messo a punto un percorso, sempre gratuito, per la valutazione di uno dei fattori di rischio più rilevanti, anche se raro, di sviluppare tumori del seno: la familiarità, vale a dire la presenza all'interno della stessa famiglia (materna e/o paterna) di casi di donne con tumore della mammella o dell'ovaio, o con entrambi.

Il percorso messo a punto dalla Regione permette di valutare la familiarità distinguendo tra “rischio familiare” (aumento del rischio di sviluppare tumori del seno pari a 2-3 volte) e “rischio ereditario” (aumento del rischio di tumore della mammella fino al 70% associato a rischio di tumore dell'ovaio, essendo il rischio ereditario per questi due tumori correlato).

FAMILIARITÀ PER IL TUMORE DELLA MAMMELLA

Che cosa significa “rischio familiare”

Si parla di “rischio familiare” quando nella stessa famiglia sono presenti casi sporadici di tumore della mammella o dell’ovaio, in assenza di caratteristiche che possono far pensare a una vera e propria predisposizione ereditaria e quindi a un “rischio ereditario” (*vedi paragrafo seguente*).

Che cosa significa “rischio ereditario”

Si può pensare a un “rischio ereditario” quando le famiglie (materna e/o paterna) presentano una o più di queste caratteristiche:

- più casi di tumore del seno e/o dell’ovaio in parenti (figli, figlie, genitori, fratelli, sorelle, nonni, zii e zie);
- tumore sviluppato in età giovanile (tumore del seno a meno di 36 anni, tumore dell’ovaio a meno di 40 anni);

- tumore del seno bilaterale (in entrambe le mammelle);
- tumore del seno e dell’ovaio nella stessa donna;
- tumore del seno nell’uomo.

Il rischio ereditario è dovuto alla presenza di una condizione molto rara: la “predisposizione genetica” (riscontrata in una percentuale attorno al 5% delle diagnosi di tumore della mammella e al 10% dei tumori dell’ovaio). Questa predisposizione è dovuta alla presenza di mutazioni nel DNA della donna, tra le quali sono conosciute quelle che riguardano i geni BRCA1 o BRCA2. Tali mutazioni nel DNA comportano un elevato rischio di sviluppare tumori, più frequentemente in età giovanile.

Il percorso per valutare il rischio familiare e il rischio ereditario

Il percorso per la valutazione del “rischio familiare” e del “rischio ereditario” di sviluppare tumori del seno è completamente gratuito; coinvolge molti pro-

fessionisti impegnati nella diagnosi e nella cura di questi tumori: medici di famiglia, ginecologi, radiologi, senologi, oncologi, genetisti, psicologi.

La valutazione del profilo di rischio riguarda in particolare donne giovani, a partire dai 25 anni, e comunque di età inferiore ai 60 anni.

La prima valutazione con un semplice questionario

La prima valutazione del rischio è fatta attraverso un semplice questionario proposto alla donna per sapere se nella sua famiglia ci sono stati o meno casi di tumore del seno e dell'ovaio.

Il questionario può essere proposto:

- da un operatore sanitario del Centro dove la donna si reca per effettuare la mammografia di screening (in quanto ha risposto positivamente all'invito, arrivato a casa dall'Azienda Usl, a partecipare al programma di screening per la diagnosi precoce dei tumori della mammella),
- dal medico di famiglia o dallo specialista di fidu-

cia, in occasione di visite o colloqui durante i quali si evidenzia la possibilità di un rischio di tumore legato alla famiglia.

Nel caso in cui, dalla valutazione del questionario, emerga il dubbio di un rischio familiare o di un rischio ereditario, viene proposto alla donna un approfondimento della sua storia familiare e individuale da farsi nel Centro di senologia.

L'approfondimento della valutazione del rischio al Centro di senologia

La donna si reca al Centro di senologia con la ricetta di prescrizione della visita specialistica, rilasciata dal medico del Centro dove ha effettuato la mammografia, o dal medico di famiglia, o dallo specialista di fiducia.

Il medico del Centro di senologia approfondisce la storia familiare e la condizione individuale di rischio. Se la valutazione è di "rischio familiare" - se cioè la storia familiare non presenta caratteristiche che possono far pensare a una predisposizione ereditaria - la

FAMILIARITÀ PER IL TUMORE DELLA MAMMELLA

donna viene invitata a partecipare al programma di screening e a eseguire la mammografia nei tempi proposti dal programma, poiché questo è il percorso più adeguato alla situazione.

Se invece si ha il dubbio di un “rischio ereditario”, dunque su base genetica, alla donna viene proposta una consulenza di un medico genetista presso uno dei Centri di genetica medica presenti in Emilia-Romagna.

L'approfondimento del fattore di rischio ereditario al Centro di genetica medica

Il medico genetista, a cui la donna è inviata direttamente dal Centro di senologia con la prescrizione di visita specialistica, approfondisce la situazione attraverso un'analisi dell'albero genealogico della donna per valutare se possa esistere una predisposizione genetica e quindi se proporre ed effettuare lo specifico test per la ricerca delle mutazioni nei geni BRCA1 e BRCA2.

La presa in carico della donna con rischio ereditario accertato

Nel caso di presenza di rischio ereditario accertato, cioè di rischio genetico in quanto il test ha riscontrato mutazioni nei geni BRCA1 o BRCA2 (si tratta di casi rarissimi che riguardano meno dell'1% delle donne), il medico genetista valuta assieme alla donna quale sia il percorso più indicato da seguire.

A seconda dei casi, alla donna può essere proposto di eseguire controlli periodici organizzati dal Centro di senologia, o di essere presa in carico dal Centro di genetica dove una équipe di specialisti (chirurgo, oncologo, psicologo, ginecologo) valuta e decide assieme a lei gli interventi opportuni per ridurre il rischio di sviluppare un tumore.

Gli operatori sanitari dei Centri di senologia e dei Centri di genetica medica sono a disposizione della donna anche per rispondere a domande, per affrontare e chiarire dubbi inerenti al rischio, al percorso di valutazione, ai controlli programmati, alle eventuali cure.

I Centri di senologia

Sono 13 i Centri di senologia:

- **Centro salute donna**, Azienda Usl di Piacenza, Piazzale Torino 9, Piacenza, tel. 0523 339595
- **Centro senologico**, Ospedale Maggiore, Azienda Ospedaliero-Universitaria di Parma, Via A. Gramsci, 14, Parma, tel. 0521 704308 - 704310
- **Ambulatorio di senologia**, Azienda Usl di Reggio Emilia, Via Monte San Michele 8, Reggio Emilia - tel. 0522 335960
- **Centro oncologico modenese**, Centro per lo studio dei tumori familiari della mammella e dell'ovaio, Azienda Usl di Modena, Via del Pozzo 71, Modena, tel. 059 4224151 4223874 - 4224334
- **Ambulatorio patologia eredo-familiare femminile**, Ospedale Ramazzini, Azienda Usl di Modena, Via G. Molinari, 2, Carpi (Mo) tel. 059 659173 659294 - 335 7995299
- **Unità operativa senologia**, Centro diagnostico senologico, Ospedale Bellaria, Azienda Usl di Bologna, Via Altura 3, Bologna tel. 051 4966010 - 4966014 - 4966025
- **Istituto Addarii** - Oncologia medica, Azienda Ospedaliero-Universitaria di Bologna, Viale Ercolani 4/2, Bologna, tel. 051 6363315 - 6364508 - 6364548
- **Unità operativa complessa di anatomia patologica**, Azienda Usl di Imola, Viale Amendola, 8, Imola, tel. 0542 604381

- **Centro screening**, Azienda Usl di Ferrara, via Rampari di S.Rocco 25, Ferrara, tel. 0532 235520 - 235528 - 235533
- **Centro prevenzione oncologica**, Azienda Usl di Ravenna, Viale Randi 5, Ravenna, tel. 0544 285599
- **Unità operativa prevenzione oncologica**, Ospedale Morgagni-Pierantoni, Azienda Usl di Forlì, Via Forlanini 33, Forlì, tel. 0543 731741- 731740
- **Unità operativa radiologia senologia**, Ospedale Bufalini, Azienda Usl di Cesena, Viale Ghirotti 286, Cesena - tel. 0547 352884
- **Servizio di senologia**, Ospedale Infermi, Azienda Usl di Rimini, Via Settembrini 2, Rimini, tel. 0541 705832

I Centri di genetica medica

- **Unità operativa genetica medica**, Policlinico S.Orsola-Malpighi (padiglione 11), Azienda Ospedaliero-Universitaria di Bologna, Via Massarenti, 9, Bologna, tel. 051 6363694

- **Servizio di counselling genetico**, Unità operativa prevenzione oncologica, Istituto scientifico romagnolo per lo studio e la cura dei tumori (Irccs), sede di Via Carlo Forlanini, 34, Forlì (Fc), tel. 0543 731740
- **Centro per lo studio dei tumori familiari della mammella e dell'ovaio**, Dipartimento di oncologia, ematologia e malattie apparato respiratorio, Centro oncologico modenese, Policlinico di Modena Azienda Ospedaliero-Universitaria, Via del Pozzo, 71, Modena, tel. 059 4224151-3874
- **Servizio di consulenza genetico-oncologica** per la diagnosi preventiva dei tumori ereditari della mammella e dell'ovaio, Ospedale Maggiore Azienda Ospedaliero-Universitaria di Parma, Via Gramsci, 14, Parma, tel. 0521 702316



SERVIZIO SANITARIO REGIONALE
EMILIA-ROMAGNA



Per informazioni:

numero verde del Servizio sanitario regionale



(tutti i giorni feriali dalle ore 8.30 alle ore 17.30,
sabato e prefestivi dalle ore 8.30 alle ore 13.30)

Portale web del Servizio sanitario regionale

www.saluter.it

Per approfondimenti o consulenze:

infosaluter@saluter.it