

VALUTAZIONE DEI GENI BRCA1 E BRCA2 NELLE PAZIENTI CON CARCINOMA ALLA MAMMELLA

ABSTRACT:

Argomento della tesi: tratta dell'approccio clinico alle pazienti con rischio di sviluppo del cancro al seno BRCA-correlato e delle pazienti con carcinoma alla mammella portatrici di mutazione nei geni BRCA.

Svolgimento del lavoro: viene discusso, mediante l'utilizzo di reali casi clinici, l'approccio individualizzato per ogni paziente: dalla visita oncologica al counseling genetico e dai trattamenti scelti (sorveglianza, farmaco-prevenzione, chirurgia profilattica) al follow-up. Viene considerato con particolare riguardo il supporto psicologico al paziente ed inoltre viene valutata l'eventuale profilassi sui familiari di primo grado.

Conclusioni: l'utilizzo del test genetico per evidenziare una mutazione ai geni BRCA, ha portato al miglioramento della profilassi e alla sperimentazione di una terapia mirata (già esistente per le pazienti con carcinoma ovarico BRCA-correlato). In totale ad oggi sono state sottoposte a screening per le mutazioni BRCA tutte le pazienti sotto i 40 anni e/o con storia familiare di carcinoma mammario o neoplasia bilaterale sincrona o metacrona. Sono state identificate 22 donne con mutazioni patogene del BRCA. Dopo counseling genetico ed oncologico, 14 donne hanno eseguito la mastectomia sottocutanea profilattica e 2 la ovariectomia. Nessuna di queste pazienti dopo un follow up mediano di 2 anni ha mostrato segni di recidiva di carcinoma mammario. La soddisfazione per l'intervento sia da un punto di vista profilattico che cosmetico è stata pari al 88%.

Tesi di Baglio Federica, Relatore Prof. Vittorio Gebbia.