



STUDIO ITALIANO



Pericolo tumori e test Brca: l'ipotesi di estenderlo a tutte le donne sane in età a rischio

La valutazione in un'analisi che tiene conto anche dell'aspetto etico e dell'impatto sociale, con un possibile risparmio dei costi per il Servizio sanitario nazionale

di Vera Martinella



Potrebbe essere utile sottoporre al test genetico per la valutazione delle mutazioni BRCA non solo i membri sani di familiari portatori della mutazione, ma anche la popolazione generale della fascia d'età più a rischio per i tumori di seno e ovaio causati da questi geni mutati? E' l'ipotesi avanzata da uno [studio italiano pubblicato recentemente sulla rivista The Breast](#), che valuta anche l'aspetto etico e l'impatto sociale di uno screening su tutta la popolazione sana, a cui si aggiunge un possibile influsso positivo sulla spesa sanitaria grazie alla riduzione dei costi dovuti alle cure tardive.

Mutazione collegata al rischio di cancro al seno, ovaio, prostata, pancreas

I test BRCA sono preziosi sia per individuare le terapie personalizzate più appropriate ed efficaci nei malati di cancro portatori della mutazione, sia per far adottare le opportune misure di prevenzione nelle persone sane che risultassero [portatrici dei geni BRCA mutati](#) (quelli «famosi» per aver spinto l'attrice Angelina Jolie a sottoporsi a una mastectomia e alla rimozione di tube e ovaie per non ammalarsi). La mutazione è ad oggi stata collegata a una maggior probabilità di sviluppare cancro a seno, ovaio, prostata e pancreas. [Il test può essere eseguito con](#)

Iscriviti alla newsletter

Corriere Salute

Ogni lunedì, **GRATIS**, ricerca, sanità, prevenzione e il parere degli esperti

ISCRIVITI



Fondazione
Umberto Veronesi
per il progresso
delle scienze

Il tumore va fermato.

Destina il 5xMille alla ricerca e metti la tua firma sulla vita di tutti

C.F. 97298700150

Figuardio "Finanziamento della ricerca scientifica e dell'università"

I PIÙ VISTI



Corriere della Sera

[due modalità](#), con un semplice prelievo di sangue o con l'analisi del tessuto tumorale e oggi e il Sistema sanitario nazionale ne garantisce l'esecuzione gratuitamente a tutte le persone nelle quali è indicato, femmine o maschi, sani o già malati di tumore, con criteri di accesso diversi a seconda della regione di residenza ([il regime di rimborsabilità varia infatti attualmente da regione a regione](#)). Esistono diversi laboratori in Italia, convenzionati o meno con il Ssn, in cui è possibile effettuare il test: per le persone sane, che hanno dei sospetti perché ci sono diversi casi di tumore in famiglia, l'offerta del test è organizzata attraverso un [percorso di consulenza genetica](#).

Terapie mirate e prevenzione per i portatori sani

«Il test genetico per il tumore della mammella e dell'ovaio di tipo ereditario legato a mutazioni del gene BRCA attualmente viene somministrato, previa consulenza genetica, avvalendosi di linee guida molto stringenti e che indicano come soglia di accesso al test, la probabilità di avere una mutazione BRCA superiore al 10% - spiega Marco A. Pierotti, autore dello [studio su The Breast](#) e vicedirettore scientifico di Cogentech Società Benefit afferente all'[Istituto FIRC](#) di Oncologia Molecolare di Milano -. Gli esiti della nostra analisi indicano che uno screening di popolazione rappresenterebbe un intervento preventivo più accurato rispetto all'attuale approccio basato su linee guida al fine di ridurre il rischio di tumore alla mammella e all'ovaio e, per i sistemi sanitari, un modello vantaggioso in termini di riduzione dei costi». Da quando circa 20 anni fa la genetista Mary-Claire King localizzò, sui rispettivi cromosomi, i geni BRCA 1 e BRCA2, ritenuti responsabili della suscettibilità che alcune famiglie più di altre mostravano allo sviluppo di tumori della mammella e dell'ovaio, molta strada è stata fatta sulle metodologie usate per l'individuazione di questi pazienti oncologici «particolari», in quanto identificabili quando ancora sani. E molto è stato fatto sia sul fronte terapeutico, con la messa a punto di nuovi farmaci mirati a contrastare le neoplasie in cui la mutazione gioca un ruolo determinante (ad esempio gli inibitori di PARP), sia sul fronte della prevenzione per [i familiari portatori-sani](#), per i quali sono state studiate strategie «mirate» di sorveglianza e di riduzione del rischio di ammalarsi di cancro.

Vantaggi anche per il sistema sanitario

«E c'è ancora un ampio margine di miglioramento, innanzitutto nell'intercettazione e nell'inquadramento all'interno dei sistemi sanitari di questi - sottolinea Pierotti, che è anche direttore, nella stessa struttura, del laboratorio Cancer Genetic Test -. Le linee guida attuali, infatti, tengono conto di particolari caratteristiche della storia personale e familiare del paziente e di criteri clinici che conferiscano una probabilità di avere una mutazione BRCA superiore al 10%, come soglia per accedere al test». Ma questa soglia potrebbe limitare la capacità di inclusione di alcuni pazienti interessati da mutazioni nel gene BRCA che «non soddisfacendo a pieno i criteri di elezione, potrebbero essere persi o misconosciuti, con conseguente ricaduta non solo sulla loro salute e su quella dei loro familiari - sottolinea Filomena Ficarazzi, prima autrice dello studio accanto a Pierotti -, ma anche con importanti implicazioni economiche sui sistemi sanitari, dato l'aumento generale dei costi dovuti a una tardiva diagnosi e alle relative più costose e invasive cure». Quanti e quali vantaggi porterebbe, in termini etici e di risorse economiche, l'introduzione dello screening di popolazione per l'identificazione di soggetti mutati BRCA? «La risposta che emerge dallo studio è sicuramente molteplici - risponde Pierotti -. Seguendo le linee guida si è stimata una mancata rilevazione di circa il 50% di casi mutati in pazienti con carcinoma della mammella. Uno screening di popolazione consentirebbe invece l'identificazione di un numero più alto di soggetti con mutazione BRCA, la loro introduzione in percorsi assistenziali mirati, il risparmio di indagini diagnostiche costose quando successive a una mancata individuazione tempestiva della malattia e un abbassamento dei costi dei test genetici, che si riassumono in un enorme vantaggio per i sistemi sanitari». «Lo studio dimostra infine che le spese a carico dei sistemi sanitari diminuirebbero,

così come il costo dei singoli test - conclude Ficarazzi -. Questi ultimi secondo alcune simulazioni non supererebbero le poche centinaia di euro per paziente e porterebbero all'enorme vantaggio di poter investire le risorse risparmiate in implementazione diagnostica».

12 luglio 2021 (modifica il 12 luglio 2021 | 18:05)
© RIPRODUZIONE RISERVATA

[ALTRE NOTIZIE SU CORRIERE.IT](#)

[I PIÙ LETTI](#)

CORRIERE DELLA SERA

Gazzetta | Corriere Mobile | El Mundo | Marca | RCS Mediagroup | Fondazione Corriere | Fondazione Cutuli | Quinmamme
Copyright 2021 © RCS Mediagroup S.p.a. Tutti i diritti sono riservati | Per la pubblicità: CAIRO RCS MEDIA S.p.A.
RCS Mediagroup S.p.A. - Direzione Media Sede legale: via Angelo Rizzoli, 8 - 20132 Milano | Capitale sociale: Euro 270.000.000,00
Codice Fiscale, Partita I.V.A. e Iscrizione al Registro delle Imprese di Milano n.12086540155 | R.E.A. di Milano: 1524326 | ISSN 2499-0485

Chi Siamo | The Trust Project
Servizi | Scrivi | Cookie policy e privacy
[Compara offerte ADSL](#) | [Compara offerte Luce e Gas](#)

