



Comunicato stampa

TUMORE AL SENO EREDITARIO: UN NUOVO PASSO AVANTI

L'analisi del gene PALB2 potrà in un prossimo futuro essere utilizzata, nelle famiglie a rischio di sviluppare il tumore al seno. Uno studio dell'Università di Cambridge, realizzato con la collaborazione dell'Istituto Nazionale dei Tumori di Milano, quantifica i rischi di tumore al seno negli individui predisposti

Milano, 7 agosto 2014 – L'accertamento della presenza di varianti patogeniche (mutazioni) nel gene PALB2 potrà aiutare ad individuare le donne che possiedono una predisposizione ad ammalarsi di tumore del seno: lo chiarisce un nuovo studio dell'Università di Cambridge, sviluppato con il contributo dell'Istituto Nazionale dei Tumori di Milano, dell'Istituto FIRC di Oncologia Molecolare di Milano e dell'Azienda Ospedaliera Papa Giovanni XXIII di Bergamo. I ricercatori hanno dimostrato che chi presenta mutazioni PALB2, al di sotto dei quaranta anni ha un rischio di sviluppare un carcinoma alla mammella otto-nove volte superiore al resto della popolazione. Inoltre, il rischio di tumore al seno in donne con queste mutazioni genetiche è in media del 14% all'età di cinquanta anni e sale al 35% dopo i settanta.

Lo studio sarà pubblicato domani, giovedì 7 agosto, su una delle più prestigiose riviste scientifiche internazionali, *New England Journal of Medicine*.

Spiega Paolo Radice, direttore dell'Unità di "Medicina predittiva: Basi molecolari del rischio genetico e test genetici" dell'Istituto Nazionale dei Tumori di Milano: "L'innovazione portata da questa ricerca è aver quantificato il rischio per chi ha una mutazione PALB2: infatti, l'associazione con la predisposizione al cancro alla mammella per varianti di questo gene, normalmente impegnato nella riparazione dei danni al DNA, era nota da tempo ma la reale entità del rischio non era ancora stata definita. Va precisato comunque che avere tale mutazione, presente solo in una piccola parte di donne a rischio, non equivale alla certezza di ammalarsi ma indica un rischio aumentato a fronte del quale possono essere considerati interventi preventivi, che vanno da un monitoraggio attento e continuo volto alla diagnosi precoce, alla farmacoprevenzione (ancora in fase di sperimentazione), alla chirurgia profilattica".

Sottolinea Marco Pierotti, direttore scientifico dell'Istituto Nazionale dei Tumori: "Fin dal 1995 grazie al supporto finanziario dell'Associazione Italiana per la Ricerca sul Cancro (AIRC), l'Istituto Nazionale dei Tumori è stato il primo in Italia e tra i primi in Europa a rispondere a questo nuovo bisogno clinico, generato dalla ricerca innovativa, con la costituzione di strutture integrate di genetica medica e molecolare dedicate al problema dei tumori eredo-familiari. Questo investimento ha consentito di creare delle raccolte di dati e di materiale biologico che hanno permesso all'Istituto di partecipare da protagonista a lavori di consorzi quale l'attuale pubblicato sulla più importante rivista di medicina che contribuisce a una migliore definizione del rischio genetico per tumore al seno permettendo un più corretto approccio clinico nella sua gestione"

Lo studio

Il lavoro ha analizzato i dati genetici ed anamnestici di 154 famiglie con mutazione del gene PALB2, identificate da 14 gruppi di ricerca provenienti da otto paesi (Australia, Belgio, Canada, Finlandia, Gran Bretagna, Grecia, Italia, Stati Uniti). I nuclei familiari coinvolti erano negativi alle mutazioni dei geni BRCA1 e BRCA2 e dovevano aver registrato almeno un caso di tumore al seno al proprio interno. Ciò ha permesso di garantire la relazione causale tra la mutazione PALB2 e la neoplasia.

Attraverso la loro osservazione i ricercatori hanno potuto individuare il rischio per diverse fasce d'età: tra i quaranta e i sessanta anni sei-otto volte maggiore rispetto al resto della popolazione e sopra i sessanta anni cinque volte superiore.

E' stato definito anche il peso della storia familiare: infatti, chi ha la mutazione e proviene da famiglie che non hanno mai avuto casi di tumore al seno ha a settanta anni un rischio del 33% mentre chi appartiene a nuclei familiari con più casi e esordio della patologia in età precoce ha un rischio aumentato al 58%.

Utilizzando lo stesso approccio, è stato valutato che il rischio di cancro dell'ovaio è 2,3 volte superiore per chi ha una mutazione del gene PALB2 e che tra gli uomini con questa alterazione genetica il rischio di tumore del seno è 8,3 volte superiore.

Il tumore del seno

In Italia si riscontrano circa 40.000 nuovi casi di tumore alla mammella ogni anno e una donna su otto rischia di ammalarsi nel corso della vita. Negli ultimi anni si è registrato un aumento dell'incidenza con picchi nelle donne fra 35 e i 50 anni e nelle ultrasessantenni. Oggi, più dell'80% delle pazienti trattate in modo corretto guarisce.

La ricerca – coordinata dai dottori Antonis C. Antoniou e Marc Tischkowitz della University of Cambridge – è stata sostenuta in Italia dal contributo dell'Associazione Italiana per la Ricerca sul Cancro e fondi 5x1000 per la ricerca dell'Istituto Nazionale dei Tumori.

Ufficio Stampa

SEC Relazioni Pubbliche e Istituzionali srl

Laura Arghittu - 02 624999.1 - cell. 335 485106

Federico Ferrari 02 624999.1 - cell. 347 6456873

email: ufficiostampa.int@segrp.it