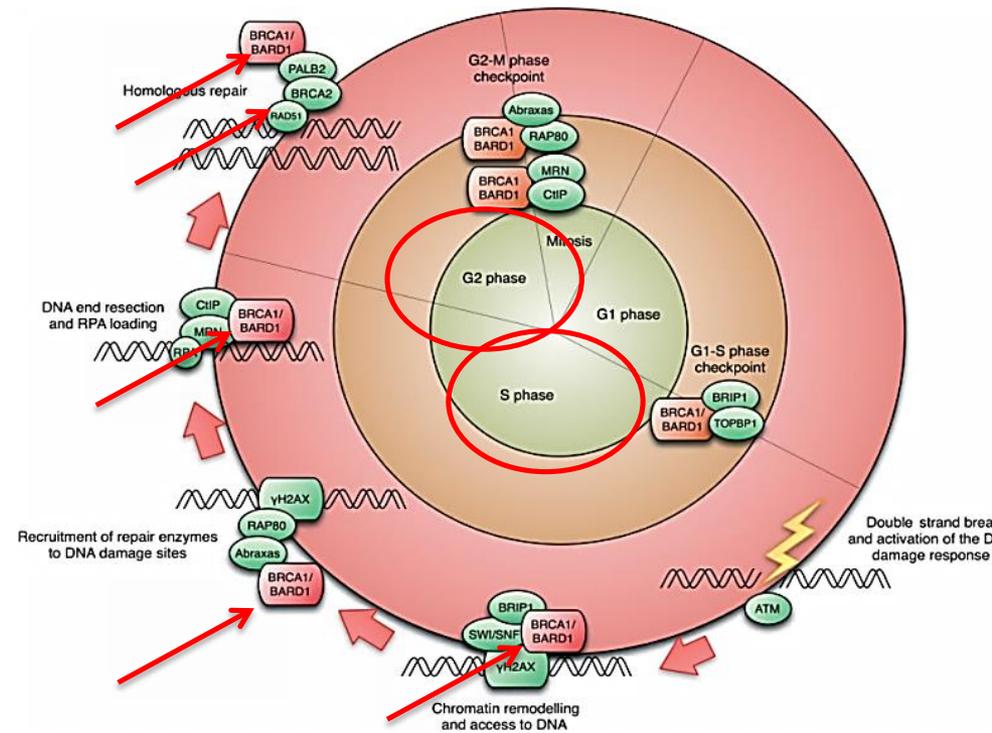


BRCA 1/2

- Identificati nel 1994-95
- Geni oncosoppressori
- Cromosoma **17 e 13**
- Trasmissione **AD**
(materna o paterna)



Foulkes et al. WD J Pathol.2013

Mutazioni di BRCA 1 e 2 e rischio di cancro

(entro i 70 anni)

OVAIO

MAMMELLA

BRCA 1

40%

55-65%

BRCA 2

15%

45%

RISULTATO DEL TEST GENETICO

Informativo

POSITIVO
=
**PRESENZA DI
ALTERAZIONE
PATOGENETICA**

VERO NEGATIVO
=
**ASSENZA DI
MUTAZIONE
FAMILIARE NOTA**

Non informativo

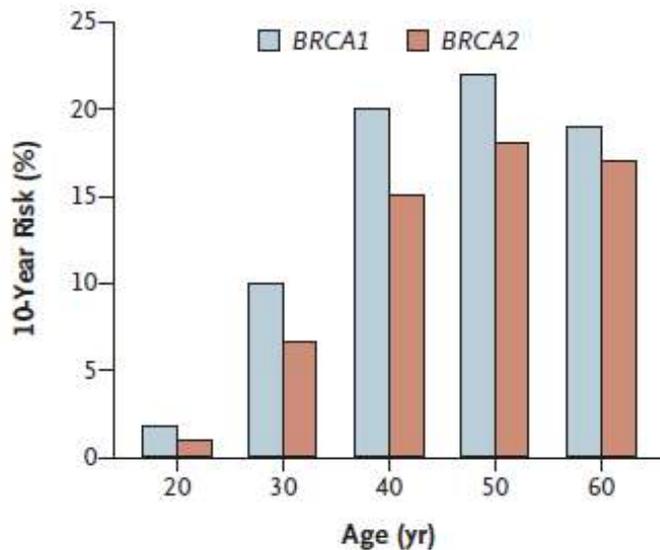
**IDENTIFICAZIONE
DI VARIANTE DI
SIGNIFICATO
INCERTO**

**NESSUNA
MUTAZIONE
IDENTIFICATA**

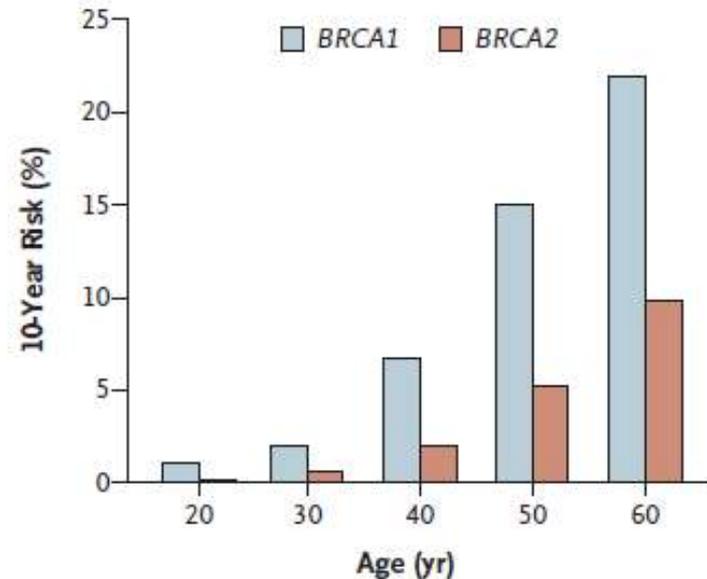
Rischio associato a mutazioni di BRCA1/2

	BRCA1	BRCA2
Carcinoma mammario	57 %	49 %
Carcinoma ovarico	40 %	18 %

A Breast Cancer



B Ovarian Cancer



Mutazione BRCA1/2 e gestione clinica

Donna affetta



Trattamento e follow-up

- Trattamento chirurgico
- **Terapia medica target**
- Follow-up strumentale



Familiari asintomatiche



Prevenzione

- Chirurgia profilattica
- **Farmacoprevenzione**
- Sorveglianza

Gestione donne con mutazione BRCA1/2 accertata

Sorveglianza senologica

- < 25 anni (*test genetico proposto solo se c'è caso di CM <29 anni*): visita + ecografia semestrale
- 25-34 anni : visita + ecografia semestrale + RM annuale
- 35-49 anni: visita + ecografia semestrale + Mx annuale + RM annuale
- 50-69 anni: visita + Mx annuale+ RM annuale + + ecografia intermedia a sei mesi dalla mammografia.
- 70-74 anni: Mx biennale *screening*

possibile

Chirurgia profilattica

raccomandata

Sorveglianza ovarica

- Visita ginecologica bimanuale ogni 6 mesi
- Ecografia pelvica transvaginale ogni 6 mesi
- Dosaggio CA125 sierico ogni 6 mesi

Regione Emilia-Romagna

PREVENZIONE NEI LUOGHI DI VITA E DI LAVORO

contributi

91

Protocollo assistenziale nelle donne
a rischio ereditario di tumore
della mammella e/o ovaio

Regione Emilia-Romagna
II edizione
Anno 2016

ISSN 2464 - 9252

N° 91 - 2016

SERVIZIO SANITARIO REGIONALE
EMILIA-ROMAGNA

PREVENZIONE NEI LUOGHI DI VITA E DI LAVORO

<http://www.saluter.it/documentazioni/rapporti/contributi>