

COMUNICATO STAMPA

**Secondo una ricerca che ha coinvolto 10.000 donne,
condotta a livello internazionale
a cui hanno partecipato IFOM, IEO e INT**

**Nelle donne con mutazioni che predispongono alla comparsa
del tumore al seno la maggiore probabilità di sviluppare la malattia
dipende dalla presenza di particolari marcatori genetici**

Milano, Marzo 2008 - Nelle donne con mutazioni che predispongono alla comparsa del tumore al seno la maggiore probabilità di sviluppare la malattia dipende dalla presenza di particolari marcatori genetici. E' quanto risulta da una ricerca pubblicata sull'**American Journal of Human Genetics**, coordinata dal dott. **Antonis Antoniou** del Cancer Research UK di Londra, che ha coinvolto 65 tra laboratori di ricerca ed unità cliniche di 15 differenti Paesi (tra cui, l'Istituto FIRC di Oncologia Molecolare, l'Istituto Nazionale dei Tumori di Milano e l'Istituto Europeo di Oncologia), riuniti nel consorzio 'CIMBA'.

La ricerca ha preso in esame più di 10.000 donne con mutazione dei geni, che risultano, ad oggi, essere i principali determinanti della predisposizione ereditaria ai carcinomi della mammella e dell'ovaia (noti come BRCA1 o BRCA2). E' noto che circa 2 donne su 3 portatrici di mutazioni in BRCA1 e circa 1 donna su 2 portatrice di mutazioni in BRCA2 sviluppano un tumore al seno entro il 70° anno di vita. I test genetici per la ricerca di mutazioni nei geni BRCA consentono pertanto di identificare, nelle famiglie con evidenza di predisposizione ereditaria al cancro mammario, i soggetti che debbono essere indirizzati agli opportuni programmi di sorveglianza e/o prevenzione.

Il fatto che le mutazioni nei geni BRCA siano a cosiddetta 'penetranza incompleta', (ovvero non tutte le donne con la mutazione sono destinate ad ammalarsi) indica l'esistenza di fattori che possono 'modulare' il rischio di cancro conferito dalle mutazioni stesse. La conoscenza di questi fattori è quindi di fondamentale importanza per una corretta gestione clinica dei soggetti con mutazione predisponente. Tra di essi vanno certamente considerati i fattori ormonali e metabolici, quelli legati allo stile di vita, e quelli di natura genetica. Questi ultimi costituiscono l'oggetto delle ricerche del gruppo collaborativo internazionale denominato CIMBA (The Consortium of Investigators of Modifiers of BRCA1/2), che si è costituito allo scopo di raccogliere ed analizzare ampie casistiche di donne con mutazioni nei geni BRCA.

Lo studio ha preso in considerazione alcune specifiche varianti alleliche nei geni FGFR2, TNRC9 e MAP3K1, che in precedenza erano state associate ad un aumento di rischio di cancro al seno nella donne della popolazione generale. Lo studio CIMBA ha messo in evidenza rischi di cancro mammario significativamente più elevati nelle donne BRCA1/2 positive in cui erano presenti i marcatori analizzati. In particolare, è risultato che le donne con la combinazione allelica più 'sfavorevole' presentavano un rischio a 70 anni di circa il 70%, contro un rischio a pari età del 40% nelle donne con la combinazione allelica più 'favorevole'.

*"I risultati dello studio - sostiene il dott. **Paolo Radice**, dell'Istituto Nazionale dei Tumori, che coordina un'unità di ricerca presso Istituto FIRC di Oncologia Molecolare (IFOM) - suggeriscono che in futuro, associando i test per la ricerca di mutazioni nei geni BRCA con l'analisi dei geni 'modificatori', sarà possibile ottenere stime sempre più accurate del rischio di cancro nei soggetti con predisposizione ereditaria. Ciò permetterà di definire in maniera sempre più 'personalizzata' le misure per la riduzione del rischio da adottare caso per caso, consentendo in questo modo di migliorare l'efficienza di programmi di sorveglianza e prevenzione".*

Per ulteriori informazioni:

Ufficio Stampa Fondazione IRCCS Istituto Nazionale Tumori
Enrica Alessi (335 8023380) e Sergio Vicario (348 9895170)
Metafora - Tel. 02 71040091