



MUTAZIONE BRCA, CHIRURGIA PREVENTIVA SU SENO E OVAIE SALVAVITA ANCHE PER CHI HA GIÀ RICEVUTO UNA DIAGNOSI DI TUMORE

"Il più ampio studio al mondo mai realizzato su giovani under 40 con storia clinica di un tumore mammario e mutazioni dei geni BRCA1 e BRCA2'. È quello coordinato dall'IRCCS Ospedale Policlinico San Martino di Genova, sotto la guida di Matteo Lambertini, oncologo medico e professore associato di oncologia medica presso l'Università degli Studi di Genova e componente del Comitato tecnico scientifico dell'Associazione aBRCA dabra ed Eva Blondeaux, oncologa presso l'U.O. Epidemiologica Clinica, e pubblicato pochi giorni fa su 'The Lancet Oncology'. Per la prima volta questa ricerca suggerisce che in presenza della mutazione BRCA, anche per chi ha già ricevuto una diagnosi di tumore, l'asportazione preventiva dei seni o delle ovaie e delle tube, e non solo la sorveglianza attiva per il cancro, siano un'importante via da seguire per ridurre recidive e mortalità. La ricerca ha analizzato i dati raccolti tra il 2000 e il 2020 di 5.290 pazienti under 40 con tumore del seno legato a mutazioni del gene BRCA, trattate in 109 istituti di tutto il mondo.

Come ha spiegato il Dr Lambertini, "Nelle donne con mutazione BRCA1 e/o 2, che hanno un rischio di sviluppare cancro al seno di circa il 70% nell'arco della vita e di cancro ovarico del 20-45%, le strategie di riduzione, tra cui la mastectomia bilaterale profilattica e l'asportazione di tube e ovaie, sono ampiamente raccomandate nei portatori sani di mutazioni BRCA, ma in chi ha già una storia pregressa di tumore al seno, il vantaggio era, fino ad oggi, meno chiaro e non quantificato, specialmente per le pazienti molto giovani nelle quali bisogna tener conto anche delle conseguenze sulla qualità di vita come la menopausa chirurgica e l'infertilità. Nessuno studio prima d'ora si era concentrato specificamente sulla valutazione dei vantaggi di questi interventi in termini di sopravvivenza, in particolare nelle donne BRCA-mutate con diagnosi di carcinoma mammario in giovane età'. I risultati hanno dimostrato che entrambi questi interventi chirurgici sono associati a un miglioramento della sopravvivenza complessiva nelle portatrici di mutazione BRCA con una storia pregressa di cancro al seno insorto in età precoce e questo importante beneficio si è osservato indipendentemente dall'età alla diagnosi, da dimensione e aggressività del tumore, dall'eventuale precedente chemioterapia. La ricerca ha evidenziato quindi come entrambe le chirurgie siano strategie fondamentali di gestione del rischio per questo gruppo di donne e vadano integrate nelle linee guida per le portatrici di mutazioni BRCA con tumore al seno a insorgenza precoce".

Sull'aspetto della fertilità si è espresso anche il Dr Fedro Peccatori, Direttore dell'Unità di Fertilità e Procreazione in Oncologia dello Ieo Milano e componente del Comitato tecnico scientifico di aBRCA dabra: "Risultati come questi cambiano la pratica clinica perchè le evidenze sono stupefacenti. I dati sul vantaggio in termini di sopravvivenza sono davvero importanti. Nelle giovani donne BRCA mutate, la conservazione degli ovociti è fondamentale già al momento della diagnosi e in presenza della mutazione dopo una mastectomia bilaterale il passo migliore sarebbe quello di fare subito l'annessiectomia. Comprendo benissimo che per una donna ci siano tanti aspetti collegati a questa decisione, ma su ognuno di loro possiamo lavorare per arrivare alla consapevolezza - e dopo questo studio ancora di più - che gli interventi siano la scelta

più giusta. Il percorso da intraprendere sarà su più fronti: conservazione degli ovociti per la perdita del potenziale riproduttivo; cure sugli effetti della menopausa e supporto psicologico, fondamentale per l'accettazione di una nuova immagine corporea, che anche se non è visibile lascia comunque dei segni più profondi sulla psiche".

Alberta Ferrari, Responsabile di Struttura Semplice Dipartimentale di Chirurgia dei Tumori Eredo-familiari (SSD TEF) della Fondazione IRCCS Policlinico San Matteo Pavia e Coordinatrice del Comitato tecnico scientifico di aBRCA dabra mette l'accento sugli importanti numeri riguardo alla sopravvivenza: "Sia la mastectomia bilaterale sia la chirurgia preventiva ginecologica a meno di 10 anni di follow up medio sono associate a un miglioramento della sopravvivenza (del 35% e 42% rispettivamente) e a una riduzione del rischio di recidiva o nuovi tumori primitivi (del 42% e 32% rispettivamente). L'impatto di entrambe le chirurgie, inclusa quindi la controversa mastectomia profilattica controlaterale al carcinoma mammario in donne giovani carrier BRCA, è talmente importante da avere un effetto nella pratica clinica e nelle linee guida: da oggi la mastectomia bilaterale nelle giovani portatrici di variante patogenetica BRCA, non sarà solo 'da prendere in considerazione' ma da proporre come migliore opzione terapeutica. Naturalmente affiancata alla chirurgia preventiva ginecologica su cui esiste già un accordo per l'età consigliata: 35-40 anni per BRCA1, 40-45 anni per BRCA 2. Naturalmente non si tratta di un'indicazione assoluta, perchè ogni caso può presentare aspetti particolari e l'approccio chirurgico va sempre personalizzato. In ogni caso rimane fondamentale effettuare il test genetico tempestivamente, per un corretto trattamento sia medico che chirurgico. Nella mia esperienza il 90% delle donne con tumore al seno e mutazione BRCA scopre quest'ultima solo dopo la malattia. Dobbiamo quindi aumentare l'intercettazione delle mutazioni ed essere tempestivi quando ormai la malattia si è presentata, avviando la donna a test genetico (in base ai criteri Aiom-Sigu) in modo da ottenere l'esito prima dell'intervento chirurgico e assolutamente prima di avviare una radioterapia dopo quadrantectomia".

Per Robert Fruscio, Professore associato di Ginecologia e Ostetricia dell'Università Milano Bicocca, responsabile clinico IRCCS San Gerardo dei Tintori di Monza e componente del Comitato tecnico scientifico di aBRCA dabra: "Se fino ad oggi gli studi e la pratica clinica si erano concentrati sui benefici derivanti dalla mastectomia preventiva, i risultati di questa ricerca dimostrano che in queste giovani donne BRCA mutate che hanno già avuto un tumore della mammella, anche la rimozione delle ovaie aumenta la sopravvivenza e quindi la chirurgia è importantissima nella sfera ginecologica. Per la straordinaria riuscita di questo studio è doveroso ricordare il grande lavoro di gruppo, una collaborazione internazionale che ha coinvolto tanti medici: solo così abbiamo oggi dei dati chiari dal risvolto così rilevante".

Chiara Buccione

aBRCA dabra ETS

Sede legale e operativa: Via IV Novembre, 54-20019-Settimo Milanese (MI)

CF: 97313310829

tel. 02 91 67 25 47 - E-mail info@abrcadabra.it - www.abrcadabra.it