





Circa il 7-10 per cento dei tumori mammari e il 10-20 per cento dei tumori ovarici si sviluppano in soggetti con predisposizione ereditaria. In questi casi la predisposizione genetica è principalmente determinata da alterazioni costituzionali nei geni BRCA1 e BRCA2.

In Italia vivono circa 150 mila persone con la mutazione di due geni (BRCA 1 e/o BRCA 2), che determina una predisposizione a sviluppare alcuni tipi di tumore (in particolare della mammella, ovaio, pancreas, melanoma e prostata) più frequentemente rispetto alla popolazione generale. Il rischio di trasmissione dai genitori ai figli delle mutazioni BRCA è del 50%.

Individuare le pazienti portatrici di varianti patogenetiche dei due geni permette l'attuazione di programmi di sorveglianza e strategie di prevenzione personalizzate per ridurre in questi soggetti il rischio di carcinoma della mammella e

dell'ovaio. Nel sesso maschile ad oggi non sono stati codificati dei trattamenti specifici terapeutici o di riduzione del rischio.

L'ambulatorio BRCA integrato, che vede l'integrazione della SOC di Senologia diretta dalla dott.ssa C. Cedolini e della SOC di Ginecologia e Ostetrica diretta dalla prof.ssa L. Driul, intende prendersi carico della paziente mutata offrendo, oltre ai programmi di sorveglianza, la possibilità di accedere alle strategie di prevenzione chirurgica e medica (che sono diverse dalla popolazione sana).

Il ruolo del Chirurgo Senologo nella paziente con mutazione di BRCA è di illustrare le strategie di prevenzione radiologica, offrendo dei percorsi dedicati che prevedono l'alternanza di Ecografia – Mammografia - Risonanza Magnetica e prospettare la possibilità di una chirurgia preventiva (mastectomia bilaterale risk-reducing) con le conseguenti opzioni ricostruttive.

L'obiettivo del Ginecologo nell'ambito dell'ambulatorio BRCA integrato è offrire un adeguato counselling per illustrare le strategie ad oggi possibili, dalla chemioprotezione alla chirurgia profilattica (salpingo-ovariectomia bilaterale) tranquillizzando la paziente sulla preservazione della fertilità e sul trattamento dei sintomi e degli effetti correlati alla menopausa precoce indotta dalla chirurgia profilattica.

La paziente BRCA mutata nell'ambulatorio BRCA integrato avrà un unico appuntamento per due prestazioni, visita ginecologica e visita senologica.