

## Information for women about family history of breast cancer and ovarian cancer

## Informazioni per le donne relativamente a una storia familiare di tumore al seno e alle ovaie

### Perché si verifica il tumore al seno o alle ovaie?

Talvolta alcuni geni che normalmente proteggono dai tumori sviluppano un difetto. Questo causa una crescita incontrollata delle cellule, che portano al tumore. Questi difetti genetici che si verificano durante la propria vita non sono ereditari. Questo si verifica più spesso nelle donne più anziane. Il motivo di questo fenomeno non è ancora pienamente compreso.

### Qual è la probabilità che una donna sviluppi un tumore al seno o alle ovaie?

Tutte le donne hanno una probabilità di sviluppare un tumore al seno o alle ovaie in qualche momento nel corso della loro vita. Il rischio di sviluppo di uno di questi tumori aumenta con l'età.

- Circa 1 donna su 11 svilupperà un tumore al seno prima dell'età di 75 anni
- Circa 1 donna su 120 svilupperà un tumore alle ovaie prima dell'età di 75 anni
- La maggior parte delle donne che sviluppano un tumore al seno o alle ovaie è di età superiore ai 50 anni

### Quali sono i "fattori di rischio" associati al tumore al seno e alle ovaie?

Vi sono molte cose, chiamate fattori di rischio, che possono aumentare la probabilità che una donna sviluppi un tumore al seno o alle ovaie. Essere una donna, l'età avanzata e la storia familiare sono i fattori di rischio principali.

Per ulteriori informazioni sui fattori di rischio per il tumore al seno e alle ovaie visitate [www.canceraustralia.gov.au](http://www.canceraustralia.gov.au)

### Cosa significa avere una storia familiare di tumore al seno o alle ovaie?

Una storia familiare di tumore al seno o alle ovaie significa avere uno o più famigliari consanguinei che hanno o hanno avuto un tumore al seno o alle ovaie. Questi famigliari possono essere sia del ramo paterno che del ramo materno della famiglia.

Poiché il tumore al seno è comune, molte donne avranno casualmente una storia familiare. Tuttavia alcune donne con una storia familiare potrebbero aver ereditato un gene difettoso che aumenta il rischio di tumore. Le donne con la maggior probabilità di aver ereditato un gene difettoso sono quelle con la storia familiare più forte di tumore al seno o alle ovaie.

Comprendere la vostra storia familiare di tumore al seno o alle ovaie può fornire un'indicazione della vostra probabilità di sviluppare uno di questi tumori:



- la maggior parte delle donne ha una probabilità prossima alla media per la popolazione australiana
- alcune donne hanno una probabilità moderatamente superiore
- poche donne hanno una probabilità elevata

Una donna potrebbe essere a rischio potenzialmente elevato di sviluppare il tumore al seno o alle ovaie se ha:

1. Tre o più consanguinei stretti dallo stesso ramo della famiglia che hanno avuto un tumore al seno o alle ovaie

OPPURE 2. Due o più consanguinei stretti dallo stesso ramo della famiglia (materno o paterno) che hanno avuto un tumore al seno o alle ovaie, più una o più delle seguenti caratteristiche nello stesso ramo della famiglia:

- ulteriori famigliari affetti da tumore al seno o alle ovaie
- tumore al seno e alle ovaie nella stessa persona
- tumore al seno prima dell'età di 40 anni
- tumore al seno in entrambi i seni
- tumore al seno in un familiare maschio
- antenati ebrei

OPPURE 3. Tre o più consanguinei stretti dallo stesso ramo della famiglia che hanno avuto un tumore del colon-retto, dell'utero, gastrico oppure tumori relativi al tratto renale (tumore del colon-retto non-poliposi possibilmente ereditario o sindrome di Lynch)

OPPURE 4. Un familiare che si è sottoposto a un test genetico che ha dimostrato la presenza di un difetto ereditario in un gene associato con il tumore al seno o alle ovaie.

## Eredità di un gene difettoso relativo al tumore al seno o alle ovaie

Un tumore al seno o alle ovaie causato dall'aver ereditato un gene difettoso viene chiamato tumore ereditario. Tutti ereditano una serie di geni da ciascun genitore. Talvolta vi è un difetto in una copia di un gene che impedisce a tale gene di funzionare correttamente. Questo difetto viene chiamato mutazione. Vi sono diversi geni per cui dei difetti ereditari possono essere coinvolti nello sviluppo di un tumore al seno o alle ovaie. Si tratta di geni che normalmente impediscono a una donna di sviluppare un tumore al seno o alle ovaie.

Alcuni di questi sono geni che potreste aver sentito nominare, chiamati BRCA1 e BRCA2. I loro nomi derivano dall'abbreviazione inglese per "tumore al seno uno" e "tumore al seno due". Se una donna ha ereditato un difetto in uno di questi geni, ha una probabilità elevata di sviluppare un tumore al seno o alle ovaie; tuttavia non significa che svilupperà con certezza il tumore.

Circa il 5% di tutti i tumori al seno e fino al 15% dei tumori alle ovaie invasivi possono essere spiegati da un difetto genetico ereditario in BRCA1 o BRCA2.



Una donna che presenta un difetto genetico in BRCA1 o BRCA2 rilevato tramite un test genetico ha un rischio elevato di sviluppo di tumore al seno o alle ovaie. Anche gli uomini possono essere portatori di tali difetti genetici.

## Identificazione precoce - cosa è possibile fare

Quanto prima viene identificato il tumore, tanto più elevata è la probabilità che l'esito sia positivo. Pertanto si consiglia quanto segue:

### Tumore al seno

- le donne di tutte le età, a prescindere che partecipino a un programma di screening tramite mammografia, dovrebbero essere consapevoli del normale aspetto e consistenza dei propri seni e dovrebbero comunicare rapidamente qualsiasi cambiamento nuovo o insolito al loro medico di base.
- le donne da 50 a 69 anni dovrebbero partecipare al programma BreastScreen Australia che offre mammografie di screening gratuite ogni due anni. Anche le donne da 40 a 49 anni sono idonee a questo programma, ma lo screening mammografico della popolazione non è consigliato per donne di età inferiore a 40 anni. (Per fissare un appuntamento con BreastScreen, chiamare il 13 20 50 da qualsiasi località in Australia).
- le donne a rischio elevato di tumore al seno potrebbero essere invitate ad iniziare lo screening a un'età inferiore e ad intervalli più frequenti rispetto a quelle con un rischio pari a quello medio della popolazione.

### Tumore alle ovaie

- le donne dovrebbero consultare il proprio medico di base se presentano sintomi persistenti che risultano insoliti nel loro caso, come dolori addominali o pelvici, gonfiore, perdite o guadagni di peso inspiegati o stanchezza.

## Inoltre, per le donne che hanno una storia familiare

Le donne preoccupate della loro storia familiare possono parlarne con il loro medico di base. Per alcune donne che hanno una forte storia familiare potrebbe essere appropriata una visita presso una clinica per i tumori familiari. Queste cliniche possono:

- offrire informazioni sul rischio di sviluppo di un tumore di una persona
- dare una stima della probabilità di essere portatrici di una mutazione ereditaria in un gene che predispone al tumore
- fornire consigli sulle strategie possibili che potrebbero aiutare a ridurre il rischio di tumore
- fornire consulenza psicologica e assistenza
- discutere i controlli medici che potrebbero essere appropriati
- se appropriato, discutere i limiti, i potenziali benefici e le possibili conseguenze dei test genetici.



Per maggiori informazioni sul tumore al seno e alle ovaie visitate [www.canceraustralia.gov.au](http://www.canceraustralia.gov.au)

© Cancer Australia 2011

FHIC(i)

[canceraustralia.gov.au](http://canceraustralia.gov.au)



**Australian Government**  
**Cancer Australia**