

Ogni giorno in Italia si registrano 1000 nuovi casi di tumore. Ma c'è un nuovo metodo predittivo per arrivare a definire in tempo il rischio e l'insorgenza, ed è utile anche per le malattie cardiache, il Parkinson e l'Alzheimer

Il genotest, un'arma per diagnosi precoci

GLI ESAMI

Ogni giorno in Italia a 1000 nuovi individui viene comunicata una diagnosi di tumore maligno. Essi si aggiungono ai circa tre milioni e mezzo di pazienti che vivono già con un tumore, la maggioranza dei quali si possono considerare guariti. Il rischio complessivo di sviluppare un qualunque tipo di cancro durante la vita è di 1 probabilità su 2 per un uomo e di 1 su 3 per la donna. Nello specifico, 1 donna su 8 si ammalerà di tumore alla mammella e 1 uomo su 8 svilupperà un tumore alla prostata; 1 uomo su 10 e 1 donna su 17 si ammalerà invece di un tumore del colon-retto nel corso della propria vita.

Naturalmente queste diagnosi non sono tutte a prognosi infausta, dato che circa il 55% dei tumori diagnosticati guarisce con le armi terapeutiche attualmente a disposizione, in particolare la chirurgia, la radioterapia, la chemioterapia, l'ormonoterapia e la terapia biologica. Inoltre è comunque possibile migliorare i risultati sia perfezionando il trattamento a disposizione, sia provvedendo a una diagnosi più precoce. Accanto ai programmi di screening per la prevenzione e la diagnosi precoce dei tumori della mammella, del colon-retto e della prostata, sono stati messi a punto percorsi per la valutazione di uno dei fattori di rischio più rilevanti di sviluppare i tumori sopra elencati: si tratta della presenza all'interno della stessa famiglia (materna e/o paterna) di casi con questi tipi di cancro.

Come se si guardasse in una

sfera di cristallo, i test genetici permettono di rivelare alle persone, in assenza di sintomi, tutti i segreti nascosti nel DNA e di quantificare il rischio di contrarre determinate malattie, in particolare il cancro e, nello specifico, quello di mammella, ovaio, colon-retto e prostata. I test genetici fanno parte di una branca della medicina che può dirsi "predittiva": quest'ultima rappresenta sicuramente la più diretta conseguenza della nostra conoscenza del genoma umano. È un modello che si applica fondamentalmente a individui sani allo scopo non di guarirli da qualcosa che hanno già, come è per la classica medicina curativa, bensì piuttosto di scoprire le alterazioni genetiche a livello del loro DNA che potrebbero essere utili per identificare i soggetti a rischio di tumore e, di conseguenza, mettere poi in atto una serie di misure di prevenzione e diagnosi precoce. Queste misure possono portare infatti a una diagnosi di cancro in uno stadio iniziale (quindi più curabile) se non addirittura evitarlo, con una serie di interventi come l'aumento della frequenza dei controlli, la precocità di inizio (ad esempio in giovane età), l'adozione di stili di vita più sani. I limiti attuali della medicina predittiva sono sicuramente molteplici. Già sappiamo che i tumori sono multifattoriali, di conseguenza sono importanti non solo i geni, ma anche l'ambiente e lo stile di vita (fumo, abuso di alcol, obesità, inquinamento e così via). I candidati al GenoTest sono comunque coloro che hanno in famiglia pazienti affetti da tumore a mammella, ovaio, colon retto e prostata, e più parenti sono affetti da queste patologie più vi è indicazione a fare il GenoTest. Considerando però che sempre più fa-

miglie sono costituite da troppi pochi componenti per riscontrare una familiarità, si può ben consigliare a tutte le donne di procedere ai GenoTest per mammella ed ovaio a prescindere dalla familiarità, già in età giovanile, anche perché solo dall'età di 50 anni vengono invitate dalle regioni di appartenenza a fare la mammografia.

Un articolo apparso nel 2014 sul "New England Journal of Medicine", dal titolo "Screening di una persona asintomatica per rischio genetico", asserisce che sono accettabili e comprensibili delle richieste di persone di eseguire un test genetico per valutare la presenza di geni modificati che portano a certi tumori (per esempio della mammella, ovaio) o altre malattie (Parkinson, Alzheimer, malattie cardiache e malattie metaboliche)

Il nostro patrimonio genetico contiene geni capaci di favorire oppure, d'altra parte, domare il tumore: i primi sono detti "oncogeni", i secondi "oncosoppressori"; a questi si aggiungono altri geni che, in alcuni casi, possono mutare e dare il via libera al cancro. Il GenoTest per scoprire i tumori sulla base dei dati genetici che derivano dal DNA potrebbe essere importante anche per chi abbia già sviluppato un tumore della mammella, dell'ovaio, del colon-retto e della prostata, dal momento che si può valutare la loro suscettibilità a sviluppare un altro cancro sempre dello stesso tipo o, comunque, valutare il rischio dei loro familiari di sviluppare questo tipo di tumore. Successivamente all'esecuzione del test, che può consistere in un semplice prelievo di saliva, un oncologo esperto, sulla base del rischio che giungerà dal GenoTest (basso, intermedio, alto), darà le dovute infor-

mazioni e i consigli su come procedere da quel momento in poi.

Infine alcuni pazienti affetti dai tumori fin qui elencati, in particolare quelli dell'ovaio e della mammella, ma anche quelli della prostata, potrebbero procedere alla valutazione del GenoTest per sapere se hanno i requisiti per ricevere un trattamento oncologico sulla base della propria alterazione genetica, per esempio i cosiddetti parp-inibitori.

Tutti questi esami e valutazioni vengono messi a disposi-

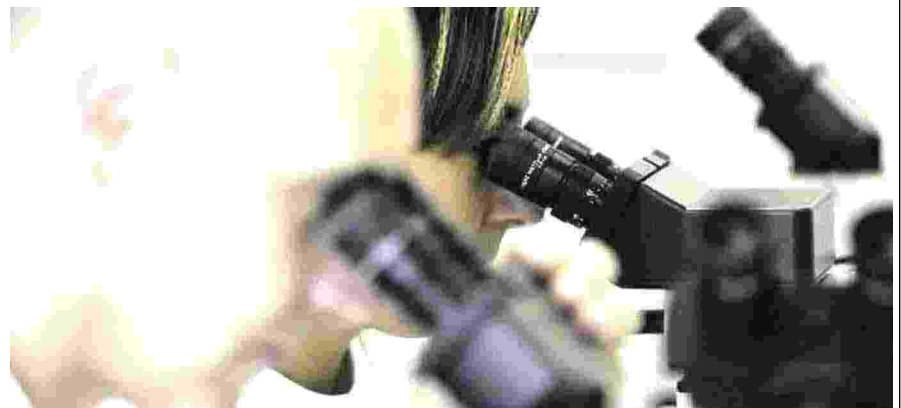
zione dal centro tumori della Tirelli Medical Group di Pordenone (www.tirellimedical.it) che dirigo. In questa clinica il livello di suscettibilità per tumori della mammella, ovaio, prostata, colon retto e di altre malattie come Alzheimer, Parkinson, malattie cardiache, Sindrome da Fatica Cronica e malattie metaboliche, viene valutato attraverso un semplice prelievo di saliva. Infine esiste, e questa è una novità importante, presso Tirelli Medical Group anche la possibilità di procedere ad un test prenatale non invasivo,

con un prelievo di sangue dalla 10^a settimana di gestazione con la conseguente valutazione di eventuali anomalie cromosomiche fetali che potrebbero essere presenti e che verrebbero riscontrate soltanto alla nascita.

Prof. Umberto Tirelli

*Oncologo, Istituto Nazionale Tumori di Aviano
Direttore, Centro Tumori,
Stanchezza Cronica,
Fibromialgia ed
Ossigeno-Ozonoterapia
Clinica Tirelli Medical Group
di Pordenone*

IL RISCHIO DI SVILUPPARE LA MALATTIA NEL CORSO DELLA VITA È 1 SU 2 PER GLI UOMINI E 1 SU 3 PER LE DONNE



Il professor **Umberto Tirelli**

