

La genetica medica: Una nuova specialità presso il Centro Sofia

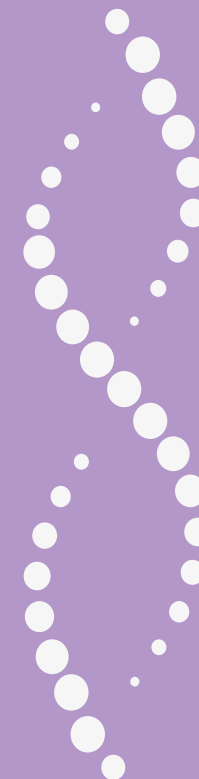
Le ricerche più recenti nell'ambito dell'analisi del genoma umano hanno permesso alla medicina di arricchirsi di nuove potenzialità diagnostiche. La genetica medica, fondamentale per l'individuazione delle malattie ereditarie, diventa una delle branche specialistiche presenti presso il Centro Sofia.

Che cos'è la consulenza genetica?

La consulenza genetica è un colloquio che ha come scopo informare i pazienti che sono o ritengono di essere a rischio di malattia genetica, sugli aspetti medici e genetici, sulle possibilità di diagnosi e di trattamento, sul rischio che una malattia genetica si manifesti in altri membri della famiglia o sulla probabilità di trasmetterla ai figli.



GENETICA MEDICA



Centro Sofia via A. Volta, 44 - 20900 Monza
Tel. +39 0393900664 - FAX +39 0392326806
info@centrosafia.it - www.centrosafia.it



La genetica medica a disposizione delle donne

La gran parte dei tumori al seno viene definita “sporadica” perché insorge in donne senza una significativa storia familiare relativa a tale patologia. Una minoranza di casi, circa il 15%, fa invece parte dei cosiddetti “tumori familiari”, poiché in ciascun nucleo familiare esiste più di un caso, per esempio a causa di fattori ambientali a cui sono esposti membri di una stessa famiglia o comunità. Approssimativamente il 5-7% dei tumori mammari è considerato “ereditario”, ovvero riconducibile alla presenza di varianti nel DNA che conferiscono un maggiore rischio di sviluppo del tumore rispetto alla popolazione generale. Le donne, che hanno familiarità con il tumore al seno e dell'ovaio e che quindi possono avere un'alterazione dei geni BRCA1 e BRCA2, possono eseguire il test di predisposizione allo sviluppo del tumore mammario e ovarico.



Il test del portatore (carrier screening test)

Il carrier screening test, consigliato nel percorso di pianificazione familiare, è indicato sia per le coppie più a rischio rispetto alla popolazione, per una storia familiare positiva (analisi genetica della specifica malattia), sia a basso rischio per una storia familiare negativa, al fine di conoscere l'eventuale stato di portatori. Vengono eseguiti degli screening genetici multipli di malattie ereditarie, come la Fibrosi Cistica, l'Anemia Falciforme, la Talassemia, la Sordità Ereditaria: l'assenza di mutazioni per una determinata malattia genetica riduce notevolmente la probabilità di avere un figlio affetto dalla malattia per cui è stata eseguita l'indagine.

Quando sottoporsi al test di predisposizione genetica del tumore mammario ed ovarico

Tutte le famiglie con almeno due-tre casi di neoplasie della mammella e/o degli annessi (tube/ovaie) insorti in parenti di primo grado e/o con specifiche modalità di presentazione della malattia (insorgenza in giovane età e/o bilateralità, o in individui di sesso maschile) sono eleggibili all'esecuzione di un'analisi genetica per la ricerca di mutazioni in geni predisponenti allo sviluppo di neoplasia.

Esistono diversi tipi di consulenza genetica?

Le consulenze si differenziano in base alle diverse situazioni dei pazienti. Quelle di natura preconcezionale, prenatale e postnatale rispondono alle esigenze delle coppie, desiderose di allargare la famiglia, di valutare al meglio potenziali rischi e definire eventuali strategie di prevenzione o di diagnosi.

Il nostro centro offre anche consulenze dedicate alla medicina preventiva, che si basa sul profilo genetico del paziente per avere una stima del rischio di sviluppare una determinata patologia durante il corso della vita, e all'ambito oncologico, rivolto ai pazienti già affetti da neoplasie e con familiarità rispetto a una forma tumorale.

