



krebsliga

Predisposizione genetica al cancro



Una guida della Lega contro il cancro



Le Leghe contro il cancro in Svizzera: prossimità, confidenzialità, professionalità

Offriamo consulenza e sostegno di prossimità ai pazienti oncologici, ai loro familiari e amici. Nelle 60 sedi delle Leghe contro il cancro operano un centinaio di professionisti ai quali si può far capo gratuitamente durante tutte le fasi della malattia.

Le Leghe cantonali organizzano campagne di sensibilizzazione e prevenzione delle malattie tumorali presso la popolazione, con l'obiettivo di promuovere stili di vita salutari e quindi ridurre il rischio individuale di ammalarsi di cancro.

Impressum

Editrice

Lega svizzera contro il cancro
Effingerstrasse 40, casella postale, 3001 Berna
Tel. 031 389 91 00, www.legacancro.ch

La Lega svizzera contro il cancro ringrazia il Gruppo svizzero di ricerca clinica sul cancro (SAKK) per la collaborazione nella realizzazione di alcuni testi del presente opuscolo.

3ª edizione

Direzione del progetto e redazione in tedesco

Barbara Karlen, redattrice informazioni sul cancro, Lega svizzera contro il cancro, Berna

Consulenza specialistica

Dr. med. Rudolf Morant, specialista FMH in medicina interna e in oncologia ed ematologia, Centro oncologico ZeTuP, Rapperswil-Jona; Prof. em. Dr. med. Hansjakob Müller, specialista FMH in genetica medica, Ospedale universitario di Basilea; Dr. med. Benno Röthlisberger, direttore medico (CMO), specialista FMH e FAMH in genetica medica, Genetica AG, Zurigo.

Ringraziamo la persona interessata per l'attenta rilettura del manoscritto e il prezioso feedback.

Collaboratori della Lega svizzera contro il cancro

Dr. med. Aline Flatz, ex collaboratrice scientifica tendenze; Regula Schär, ex responsabile pubblicazioni; Andrea Seitz, redattrice informazioni sul cancro; Alexandra Uster, collaboratrice scientifica.

Rilettura in tedesco

Tino Heeg, responsabile pubblicazioni, Lega svizzera contro il cancro, Berna

Traduzione in italiano

Paolo Valenti, Zurigo

Rilettura in italiano

Lorenzo Terzi, Lega svizzera contro il cancro, Berna

Edizioni precedenti

Dr. med. Suzanne Braga, FMH genetica medica, Berna; PD Dr. med. Nicole Bürki, primaria di ginecologia, Ospedale cantonale di Liestal; Dr. med. Katharina Buser, FMH medicina interna con specializzazione in oncologia, Berna; Prof. Dr. med. Monica Castiglione, FMH medicina interna con specializzazione in oncologia, Berna; PD Dr. med. Karl Heinimann, genetica medica UKBB, Università di Basilea; Ruth Jahn, giornalista scientifica, Berna; Susanne Lanz, Lega svizzera contro il cancro, Berna; Dr. rer. nat. Rolf Marti, ex responsabile promozione della ricerca, Lega svizzera contro il cancro, Berna; Prof. Dr. med. Hansjakob Müller, genetica medica UKBB, Ospedale universitario di Basilea; Dr. med. Rosanna Zanetti Dällenbach, caposervizio di ginecologia, Ospedale universitario di Basilea.

Immagine di copertina

iStock, Getty Images

Illustrazioni

p. 6: Stephan Spitzer, Medical Illustrator, Francoforte
p. 9: Rahel Meyer, Lucerna, www.meyer-grafik.ch

Immagini

p. 4: iStock, Getty Images
p. 16: Shutterstock
p. 36: Corbis/Specter, Zurigo

Grafica

Lega svizzera contro il cancro, Berna

Stampa

Hartmanndruck & Medien GmbH, Hilzingen

Questo opuscolo è disponibile anche in tedesco e francese.

© 2020, 2016, 2010 Lega svizzera contro il cancro, Berna | 3ª edizione rivista

Indice

- 5 Editoriale**
- 6 Quale relazione esiste tra il cancro e i geni?**
- 8 Cancro sporadico e predisposizione genetica al cancro**
 - 10 Mutazione genica ereditata e sviluppo del cancro
 - 12 Quali tipi di cancro possono essere associati a una predisposizione genetica?
- 17 Indizi di una predisposizione genetica al cancro**
- 18 Consulenza genetica**
 - 18 Il colloquio di consulenza
 - 20 Svolgimento della consulenza genetica
- 24 Test genetico**
 - 24 Che cos'è un test genetico?
 - 25 Basi legali
- 27 Possibili risultati del test genetico**
 - 27 È stata riscontrata una predisposizione genetica
 - 27 Non è stata riscontrata una predisposizione genetica
 - 28 Variante di significato incerto
- 30 Test genetico: sì o no?**
- 32 Misure in caso di un aumento del rischio di cancro**
 - 32 Predisposizione al cancro del seno e dell'ovaio
 - 34 Predisposizione al cancro della prostata
 - 35 Predisposizione al cancro coloretale
 - 35 Predisposizione al melanoma cutaneo
- 37 Convivere con un rischio di cancro più elevato**
- 38 Glossario**
- 39 Consulenza e informazione**



Cara lettrice, caro lettore

Quando nel testo è utilizzata soltanto la forma maschile o femminile, questa si riferisce a entrambe.

Se nella Sua famiglia sono già comparsi diversi casi di cancro, forse desidera sapere se c'è una predisposizione genetica e se anche Lei è a rischio.

Oppure, se è Lei che soffre di cancro, potrebbe preoccuparsi per l'eventualità che i Suoi figli o altri familiari abbiano un rischio più elevato di sviluppare lo stesso tumore.

Questi timori sono di solito ingiustificati: se c'è un cancro in famiglia, nella maggior parte dei casi gli altri parenti non corrono un rischio più elevato di ammalarsi. Ciò nonostante esistono famiglie in cui vi è effettivamente una predisposizione genetica che aumenta il rischio di sviluppare determinati tipi di cancro.

Il presente opuscolo spiega che cos'è una predisposizione genetica al cancro – conosciuta anche

come «cancro ereditario» – e come si trasmette di generazione in generazione. Scoprirà in quali casi è indicata una consulenza genetica e cosa significa sottoporsi a un test genetico. Se viene scoperta una predisposizione ereditaria, esistono misure di diagnosi precoce e di prevenzione per affrontarla.

Nei numerosi altri opuscoli della Lega contro il cancro può trovare informazioni e consigli utili. Inoltre, i consulenti specializzati della Linea cancro e delle Leghe cantonali e regionali contro il cancro sono pronti ad aiutarla e consigliarla in tutte le questioni inerenti al cancro. Trova i recapiti dei servizi di consulenza a pagina 46 e seguenti.

Auguriamo ogni bene a Lei e alla Sua famiglia.

La Sua Lega contro il cancro

I nostri opuscoli sono disponibili gratuitamente solo grazie alle donazioni.

Donate ora con TWINT:



Scansionare il codice QR con l'app TWINT.



Inserire l'importo e confermare la donazione.



Oppure online su www.legacancro.ch/donazione.

Quale relazione esiste tra il cancro e i geni?

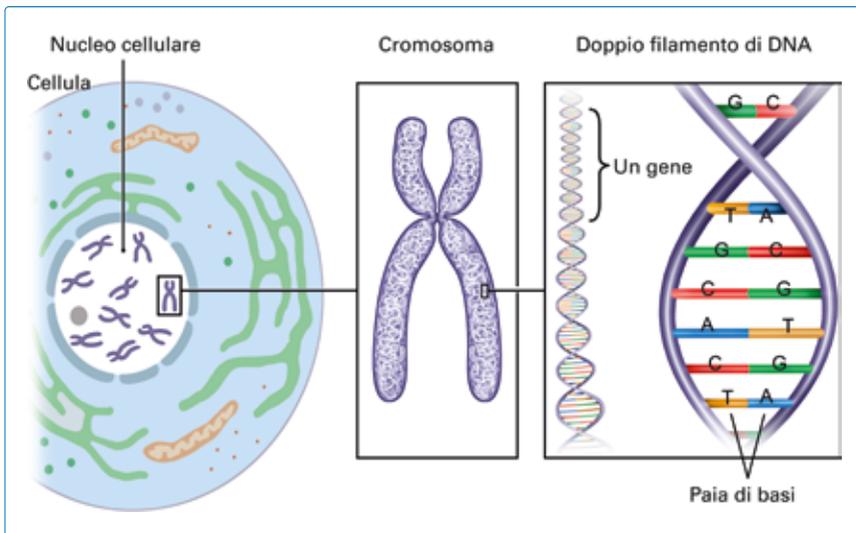
Ogni anno in Svizzera si ammalano di cancro circa 41700 persone. Il termine «cancro» denota un insieme di malattie caratterizzate dalla moltiplicazione incontrollata di cellule del corpo che hanno assunto caratteristiche maligne.

Il corpo umano è formato da migliaia di miliardi di cellule. Nel nucleo di ogni cellula è racchiuso l'intero patrimonio genetico di una persona, ossia il piano di costruzione del nostro

corpo. Il patrimonio genetico è composto di cromosomi, a loro volta costituiti da lunghe catene a forma di scala di DNA (acido desossiribonucleico). I segmenti delle catene di DNA sono chiamati «geni».

Si può paragonare il patrimonio genetico a una biblioteca: ci sono gli scaffali (i cromosomi) che includono moltissimi libri (i geni). In questi libri è scritto il piano di costruzione del nostro corpo.

Il DNA: il piano di costruzione del nostro corpo



Lo sviluppo di un cancro

Le cellule si moltiplicano dividendosi. Durante ogni divisione viene replicato il piano di costruzione, cosicché le nuove cellule che si formano sono identiche a quelle vecchie. Talvolta si verificano errori nella divisione, che causano alterazioni nei geni delle nuove cellule. In linguaggio tecnico, queste alterazioni dei geni vengono chiamate «mutazioni».

Riprendendo l'immagine della biblioteca, è come se alcuni libri dopo la divisione cellulare non fossero più al loro posto o fossero stati sostituiti da altri. Nella maggior parte dei casi le nuove cellule sono in grado di riconoscere e riparare questi errori.

Se gli errori sono irreparabili, di solito una nuova cellula muore, ma se rimane in vita inizia a moltiplicarsi in modo incontrollato. In questo caso, con il tempo può insorgere un cancro.

Cause del cancro

Le malattie oncologiche sono causate da mutazioni dei geni. Alcuni dei fattori che favoriscono tali mutazioni sono noti: il naturale processo di invecchiamento, stili di vita particolari, fattori ereditari, alcuni virus, radiazioni o sostanze nocive nell'ambiente possono avere un ruolo nell'insorgenza di un cancro.

In fin dei conti, tuttavia, il cancro è una malattia che ha molteplici cause, spesso sconosciute.

Cancro sporadico e predisposizione genetica al cancro

Cancro sporadico

Nella maggior parte dei casi il cancro è causato da mutazioni geniche in poche cellule del corpo. Queste mutazioni avvengono in un momento a caso della vita e di solito si limitano alle cellule che compongono il tumore. Le altre cellule del corpo non sono interessate. Di conseguenza le mutazioni non possono essere trasmesse ai figli. Gli specialisti parlano in questi casi di «cancro sporadico» (che compare occasionalmente).

Predisposizione genetica al cancro

In circa il cinque-dieci per cento dei casi di cancro è presente sin dalla nascita una mutazione nei geni delle cellule del corpo. Si tratta in genere di geni incaricati di riparare i danni al DNA o coinvolti nel controllo della divisione cellulare.

Le persone colpite hanno ereditato questa mutazione dalla madre o dal padre e possono trasmetterla ai loro figli. Gli specialisti parlano di «mutazioni nella linea germinale», ossia, la mutazione viene trasmessa attraverso le cellule della riproduzione (gameti) e quindi si ritrova in tutte le cellule del corpo. Se una persona con una mutazione genica nella linea germinale sviluppa un cancro, si dice anche che ha un cancro ereditario. Tuttavia, non si eredita il cancro in sé, ma solo la predisposizione a svilupparlo.

Aumento del rischio di cancro

Le persone con una determinata mutazione genica ereditaria hanno un rischio più elevato di ammalarsi di alcuni tipi di cancro, come il cancro del seno e dell'ovaio o il cancro coloretale. Se si ha già un cancro ed è presente anche una di queste mutazioni, può aumentare il rischio che si sviluppino altri tumori.

Nascere con una mutazione del gene tuttavia non implica automaticamente che ci si ammalerà di cancro.

Buono a sapersi

Nel cosiddetto «cancro ereditario» non si ereditano cellule cancerose, ma solo un rischio più elevato di ammalarsi di tumore.

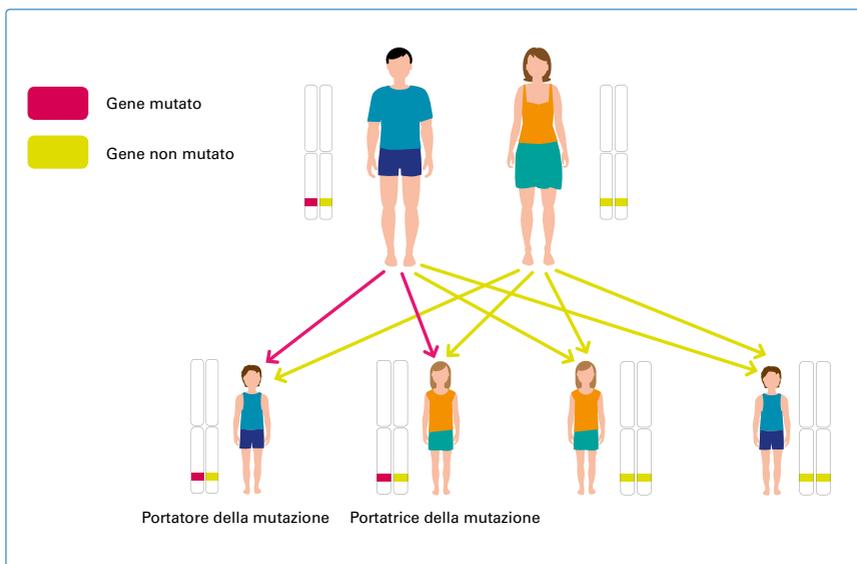
Come si trasmette una mutazione genica?

La mutazione può essere trasmessa dal padre o dalla madre ai figli maschi o femmine.

Se un figlio non ha ereditato la mutazione genica, non può trasmetterla ai suoi futuri figli. La mutazione non scavalca alcuna generazione.

Ogni figlio ha una probabilità del 50 per cento di ereditare il gene mutato, indipendentemente dal fatto che l'abbiano già ereditato o no gli altri fratelli e sorelle. In questo caso si parla di «ereditarietà autosomica dominante».

Ereditarietà della mutazione genica



Mutazione genica ereditata e sviluppo del cancro

Quando si eredita una mutazione genica, si riceve una copia normale del gene e una copia mutata.

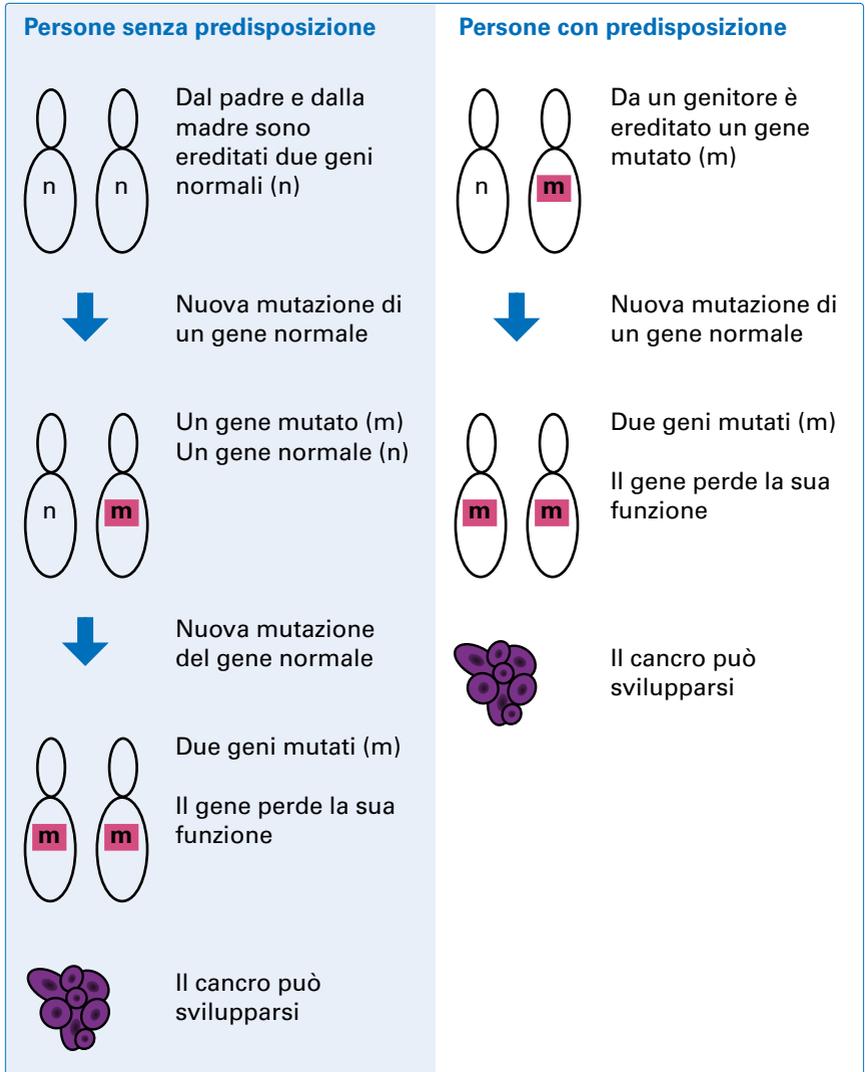
Il cancro può svilupparsi se anche il gene normale è colpito da una mutazione nel corso della vita, ossia quando non c'è più una copia sana che compensi quella mutata. Il gene perde le sue funzioni e si creano i presupposti per lo sviluppo del cancro.

Spesso la mutazione ereditata colpisce geni che controllano la divisione cellulare o svolgono compiti nella riparazione dei danni al DNA. La mutazione pregiudica la funzione di controllo o riparazione.

Le funzioni di controllo e di riparazione servono a contrastare la crescita incontrollata o la degenerazione maligna delle cellule sane. In pratica, questi geni impediscono che si sviluppi un cancro. Per questo sono chiamati «geni soppressori del tumore».

È come se le persone avessero normalmente due barriere contro lo sviluppo di un cancro. Quando si ha una mutazione genica, rimane soltanto una barriera. Questa doppia sicurezza spiega perché non tutte le persone con una predisposizione genetica si ammalano di cancro.

Mutazioni geniche e sviluppo del cancro



Quali tipi di cancro possono essere associati a una predisposizione genetica?

Si sa che una certa percentuale di alcuni tipi di cancro è di origine ereditaria.

I cancri più diffusi con una frequente componente ereditaria sono:

- cancro del seno;
- cancro dell'ovaio;
- cancro colorettales;
- cancro del corpo dell'utero;
- cancro della prostata;
- melanoma cutaneo.

A questo gruppo appartengono anche il cancro dello stomaco e quello della tiroide.

Nelle persone con una predisposizione genetica di solito aumenta il rischio di più di un tipo di tumore.

Può capitare che **un** singolo gene mutato provochi **diversi tumori**, ma anche che **diversi geni** mutati siano responsabili di un tipo di cancro.

Cancro del seno e dell'ovaio

Nelle popolazioni occidentali, il cancro del seno è il tumore maligno più frequente nelle donne. In Svizzera colpisce circa 6200 donne ogni anno, mentre sono circa 600 quelle che si ammalano di cancro dell'ovaio.

Dal cinque al dieci per cento dei casi di cancro del seno si sviluppa a causa di una predisposizione genetica; la percentuale di cancri dell'ovaio ereditari arriva quasi al 20 per cento.

Familiarità

Se in una famiglia si manifestano diversi casi di cancro senza che siano riconoscibili evidenti tratti di ereditarietà, si parla di «familiarità» di un tumore.

Le cause di una familiarità spesso non sono chiare. Dal momento che il cancro è una malattia frequente, può darsi che una famiglia sia particolarmente colpita per puro caso. Oppure potrebbero influire particolari condizioni di vita comuni a tutti i familiari, come l'alimentazione o il fumo, o fattori ambientali. Potrebbero però essere responsabili anche geni finora sconosciuti.

La malattia ereditaria più frequente associata al cancro del seno e dell'ovaio è la sindrome del cancro ereditario del seno e dell'ovaio (HBOC, dall'inglese *Hereditary Breast and Ovarian Cancer Syndrome*). Spesso la HBOC è causata da mutazioni nei geni BRCA1 e BRCA2. L'acronimo BRCA deriva da *Breast Cancer*, ossia «cancro del seno» in inglese.

La sindrome HBOC comporta nelle donne un forte aumento del rischio di cancro del seno e dell'ovaio. Anche negli uomini aumenta il rischio di cancro del seno, e in più di cancro della prostata. Indipendentemente dal sesso, le persone con questa sindrome si ammalano più spesso di cancro del pancreas e di melanoma cutaneo rispetto alla media della popolazione. La presenza e l'entità del rischio dipendono dalla mutazione genica individuale.

Cancro ereditario del seno e dell'ovaio

Per saperne di più sulla sindrome HBOC e su cosa fare in caso di rischio più elevato di cancro del seno e dell'ovaio, invitiamo a leggere l'opuscolo della Lega contro il cancro «Il cancro ereditario del seno e dell'ovaio».

La HBOC non è l'unica sindrome tumorale che provoca un aumento del rischio di cancro del seno e dell'ovaio. Ci sono, ad esempio, anche le sindromi di Li-Fraumeni, di Cowden, di Peutz-Jeghers e di Lynch, descritte separatamente più avanti e a pagina 15.

Cancro colorettales

Il cancro colorettales è il secondo tumore maligno più frequente nelle donne e il terzo negli uomini. Ogni anno in Svizzera si ammalano di questa malattia circa 4400 persone, di cui circa il 5 per cento a causa di fattori ereditari.

Cancro intestinale non poliposico (sindrome di Lynch)

Il cancro intestinale ereditario più comune è il carcinoma colorettales non poliposico HNPCC (dall'inglese *Hereditary Non-Polyposis Colorectal Cancer*), chiamato anche «sindrome di Lynch». La sindrome è causata da mutazioni dei geni MMR (geni del *mismatch-repair*).

Le mutazioni alla base della sindrome di Lynch non provocano soltanto tumori della mucosa intestinale. Nelle famiglie colpite si registra una frequenza superiore alla media di altri tumori, tra cui il cancro della mucosa uterina, dello stomaco, dell'intestino tenue, del rene, dell'uretere, delle vie biliari, del pancreas e dell'ovaio.

La probabilità di ammalarsi già in giovane età arriva all'80 per cento nel cancro coloretale ereditario e fino al 70 per cento nel cancro del corpo dell'utero. Per gli altri tipi di tumori come quelli dello stomaco e dell'intestino tenue è più bassa.

Poliposi adenomatosa familiare (FAP)

Una forma molto più rara di cancro intestinale ereditario è la poliposi adenomatosa familiare (FAP), caratterizzata dalla formazione incessante, già in giovane età, di innumerevoli polipi benigni della mucosa intestinale. Anche lo stomaco e l'intestino tenue possono essere colpiti dalla FAP. Questi polipi inizialmente benigni possono trasformarsi con il tempo in un cancro intestinale, anche nelle persone giovani.

Tumori possono formarsi anche in altri organi, come la tiroide, il pancreas, il fegato e il sistema nervoso centrale.

Altre sindromi tumorali note per aumentare il rischio di cancro coloretale sono quelle di Peutz-Jeghers, Cowden e Li-Fraumeni.

Cancro della prostata

Con 6100 casi all'anno, il cancro della prostata è il tumore maligno più frequente negli uomini in Svizzera.

Tra i casi di cancro della prostata aggressivo o con metastasi, circa il dieci per cento ha origine ereditaria. Nelle famiglie colpite, oltre a quello della prostata possono essere più diffusi anche i carcinomi del seno e dell'ovaio, del pancreas e il melanoma cutaneo.

La sindrome HBOC causata dalla mutazione del gene BRCA2 è la principale responsabile del cancro prostatico ereditario.

Melanoma cutaneo

Il melanoma è il quarto tumore maligno per frequenza in entrambi i sessi. Colpisce circa 2800 persone all'anno in Svizzera. Dal cinque al dieci per cento dei casi di melanoma è di origine ereditaria. Nelle famiglie colpite si registra anche un aumento della frequenza del cancro pancreatico rispetto alla popolazione normale.

Le cause del melanoma ereditario sono prevalentemente la sindrome familiare da nevi atipici e melanoma (abbreviata con FAMMM) e la sindrome HBOC su mutazione di BRCA2.

Altre sindromi tumorali ereditarie

Esistono altre sindromi tumorali, tutte molto rare, che aumentano il rischio di determinati tumori.

Sindrome di Cowden

Forma numerosi noduli prevalentemente benigni (amartomi) nei tessuti, soprattutto nella pelle e nelle mucose. Le persone colpite hanno inoltre un rischio più elevato di ammalarsi di cancro del seno, della mucosa uterina, del rene, dell'intestino crasso e della tiroide.

Sindrome di Li-Fraumeni

Sindrome tumorale che può interessare diversi organi. Le persone colpite si ammalano spesso già in età molto giovane di sarcomi dei tessuti molli, tumori del sistema nervoso centrale, leucemie, cancro del seno, dell'intestino crasso, del pancreas o sarcomi delle ossa.

Sindrome di Peutz-Jeghers

Forma noduli prevalentemente benigni (amartomi) nel tratto digerente. Chi ne soffre ha un rischio più elevato di tumori gastrointestinali. Inoltre, accresce il rischio di cancro del seno, dell'ovaio e del pancreas.

Retinoblastoma

Si tratta di un tumore dell'occhio. Il retinoblastoma insorge nella retina, prevalentemente in età infantile.

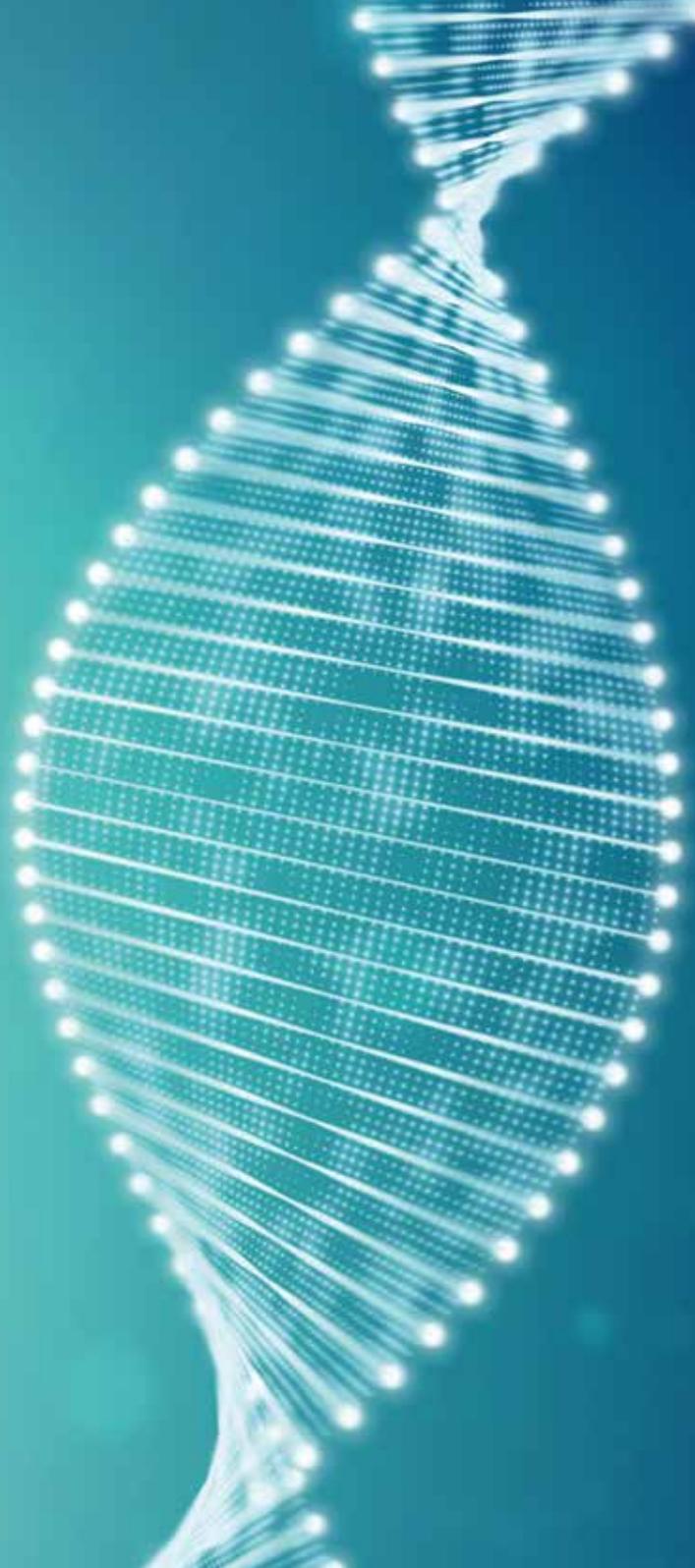
Malattia di von Hippel-Lindau (VHL)

La VHL comporta lo sviluppo di tumori in diversi organi.

Le persone colpite hanno un rischio più elevato di ammalarsi di cancro del rene, tumori dell'orecchio medio e carcinoma pancreatico.

Neoplasie endocrine multiple (MEN)

Il termine racchiude diversi tumori delle ghiandole endocrine, per esempio della tiroide o del pancreas.



Indizi di una predisposizione genetica al cancro

Il cancro è una malattia frequente nella Sua famiglia? Allora probabilmente vorrà sapere se anche Lei è a rischio.

Oppure, se è Lei che soffre di cancro, può chiedersi se il tumore sia ereditario e se i Suoi figli o altri parenti abbiano un rischio maggiore di ammalarsi.

In queste situazioni di incertezza è comprensibile essere in apprensione per la propria salute o quella degli altri. Spesso questi timori sono infondati. La maggior parte dei familiari di persone colpite dal cancro non corre un rischio più elevato di ammalarsi della stessa malattia.

Tuttavia ci sono indizi che possono suggerire una predisposizione in seno alla Sua famiglia:

- un tipo di tumore si manifesta frequentemente in famiglia;
- diverse generazioni consecutive sono colpite dal cancro;
- il cancro compare in giovane età (fino ai 50 anni compresi per il cancro del seno, coloretale o dell'utero);
- compaiono tumori rari, come il cancro del seno in un uomo;
- una persona è affetta da più tumori contemporaneamente o in maniera consecutiva.

A seconda del tipo di cancro si considerano ulteriori criteri indicativi di una predisposizione. Per informazioni più approfondite invitiamo a leggere l'opuscolo della Lega contro il cancro «Il cancro ereditario del seno e dell'ovaio».

Se vi sono indizi di una predisposizione genetica, una prima possibilità per informarsi è chiedere un colloquio con il medico di famiglia, il ginecologo o un oncologo. Discutendone insieme potrete capire se nel Suo caso sia indicata una consulenza genetica.

Consulenza genetica

Il colloquio di consulenza

In una consulenza genetica, chiarisce insieme a uno specialista se possa essere presente una predisposizione ereditaria al cancro e se sia opportuno procedere a ulteriori accertamenti genetici.

La consulenza genetica si orienta alla Sua situazione personale e alle Sue esigenze. Lo specialista La informa su tutte le possibilità che ha a disposizione e definisce i passi successivi. Il colloquio La aiuta a prendere una decisione.

Il colloquio di consulenza serve per ottenere informazioni chiare:

- sul tema dei tumori ereditari;
- su come si svolge un test genetico;
- sulle basi giuridiche e sui costi di un test genetico;
- sulle conseguenze dei possibili risultati del test;
- sul significato della valutazione del rischio per i figli e altri familiari.

La consulenza genetica Le fornisce tutte le informazioni per prendere una decisione ragionata e non obbliga a sottoporsi a un test genetico.

Il colloquio di consulenza genetica La aiuta a chiarire:

- se i casi di cancro nella Sua famiglia potrebbero avere una causa ereditaria;
- quanto è alto il Suo rischio personale di ammalarsi di cancro;
- se i Suoi figli hanno un rischio più elevato di ammalarsi;
- se un test genetico possa essere utile per Lei o un altro membro della Sua famiglia;
- quali sono i vantaggi e gli svantaggi di un test genetico;
- quali risultati ci si può aspettare dal test;
- quali misure di diagnosi precoce e prevenzione sono opportune in presenza di una mutazione genica;
- se un test genetico è davvero una cosa che vuole fare;
- se desidera un sostegno psicologico o unirsi a un gruppo di autoaiuto.

I colloqui di consulenza genetica sono proposti da specialisti in genetica medica o da altri medici con una formazione supplementare. L'elenco ufficiale dei medici e dei centri che offrono consulenza genetica si trova al seguente indirizzo: www.sakk.ch/de/fuer-patienten/genetische-beratung.

In linea di principio ogni persona ha diritto a richiedere una consulenza genetica. Per capire se è utile e necessaria una consulenza di questo tipo, è opportuno discuterne con il medico curante e farsela prescrivere da lui.

Se c'è un rischio in famiglia dovuto alla predisposizione genetica al cancro, i costi della consulenza genetica in genere sono coperti dall'assicurazione di base della cassa malati. Ciò nonostante, è sempre meglio chiedere prima una garanzia dell'assunzione dei costi.

Può anche rivolgersi direttamente a un centro di consulenza genetica. In quel caso è particolarmente importante chiarire in via preliminare quali costi assume la cassa malati e a che condizioni.

Svolgimento della consulenza genetica

Il colloquio di consulenza dura circa un'ora. Può certamente portare con sé una persona di fiducia che possa aiutarla ad assimilare le informazioni. Durante il colloquio di consulenza viene tenuto un verbale che è riassunto in una lettera, per evitare malintesi nella comunicazione.

La base del colloquio è costituita dalla storia clinica (anamnesi personale), dalle caratteristiche di un tumore eventualmente già comparso (referto di patologia) e dall'anamnesi familiare, descritta in un albero genealogico.

Albero genealogico

Nell'albero genealogico si cercano indizi di una possibile predisposizione ereditaria al cancro. Vi sono riportati tutti i parenti che hanno avuto un cancro, ma anche tutti i parenti sani.

Nel limite del possibile, l'ideale è includere quattro generazioni: la persona colpita con i suoi fratelli e le sue sorelle, i genitori, i figli, i nonni, le zie e gli zii. I rami paterno e materno della Sua famiglia sono analizzati separatamente.

Magari avrà bisogno dell'aiuto dei Suoi familiari per compilare l'albero genealogico completo.

Per la consulenza genetica è utile fornire informazioni il più possibile dettagliate sul tipo di cancro che ha colpito i Suoi parenti e sulla loro età al momento della diagnosi. Compilare un albero genealogico non è sempre facile dal punto di vista emotivo: si prenda tutto il tempo necessario e non si preoccupi se non riesce a riempirlo tutto perché Le manca qualche informazione sulla Sua famiglia.

Spesso il modulo dell'albero genealogico viene spedito a casa prima dell'appuntamento di consulenza. Un esempio di modulo è raffigurato di seguito.

Albero genealogico

Ramo materno			Ramo paterno																												
Nonna		Nonno		Nonna		Nonno																									
<table border="1" style="width: 100%; height: 40px;"> <tr><td> </td></tr> <tr><td> </td></tr> <tr><td> </td></tr> <tr><td> </td></tr> </table>						<table border="1" style="width: 100%; height: 40px;"> <tr><td> </td></tr> <tr><td> </td></tr> <tr><td> </td></tr> <tr><td> </td></tr> </table>						<table border="1" style="width: 100%; height: 40px;"> <tr><td> </td></tr> <tr><td> </td></tr> <tr><td> </td></tr> <tr><td> </td></tr> </table>						<table border="1" style="width: 100%; height: 40px;"> <tr><td> </td></tr> <tr><td> </td></tr> <tr><td> </td></tr> <tr><td> </td></tr> </table>													
Zio	Zia	Madre		Padre	Zio	Zia																									
<table border="1" style="width: 100%; height: 40px;"> <tr><td> </td></tr> <tr><td> </td></tr> <tr><td> </td></tr> <tr><td> </td></tr> </table>					<table border="1" style="width: 100%; height: 40px;"> <tr><td> </td></tr> <tr><td> </td></tr> <tr><td> </td></tr> <tr><td> </td></tr> </table>					<table border="1" style="width: 100%; height: 40px;"> <tr><td> </td></tr> <tr><td> </td></tr> <tr><td> </td></tr> <tr><td> </td></tr> </table>						<table border="1" style="width: 100%; height: 40px;"> <tr><td> </td></tr> <tr><td> </td></tr> <tr><td> </td></tr> <tr><td> </td></tr> </table>					<table border="1" style="width: 100%; height: 40px;"> <tr><td> </td></tr> <tr><td> </td></tr> <tr><td> </td></tr> <tr><td> </td></tr> </table>					<table border="1" style="width: 100%; height: 40px;"> <tr><td> </td></tr> <tr><td> </td></tr> <tr><td> </td></tr> <tr><td> </td></tr> </table>					
Fratelli			IO	Partner																											
<table border="1" style="width: 100%; height: 40px;"> <tr><td> </td></tr> <tr><td> </td></tr> <tr><td> </td></tr> <tr><td> </td></tr> </table>					<table border="1" style="width: 100%; height: 40px;"> <tr><td> </td></tr> <tr><td> </td></tr> <tr><td> </td></tr> <tr><td> </td></tr> </table>					<table border="1" style="width: 100%; height: 40px;"> <tr><td> </td></tr> <tr><td> </td></tr> <tr><td> </td></tr> <tr><td> </td></tr> </table>					<table border="1" style="width: 100%; height: 40px;"> <tr><td> </td></tr> <tr><td> </td></tr> <tr><td> </td></tr> <tr><td> </td></tr> </table>					<table border="1" style="width: 100%; height: 40px;"> <tr><td> </td></tr> <tr><td> </td></tr> <tr><td> </td></tr> <tr><td> </td></tr> </table>					<table border="1" style="width: 100%; height: 40px;"> <tr><td> </td></tr> <tr><td> </td></tr> <tr><td> </td></tr> <tr><td> </td></tr> </table>						
Esempio			Figli																												
<table border="1" style="width: 100%; height: 60px;"> <tr><td>Cognome</td></tr> <tr><td>Nome</td></tr> <tr><td>Anno di nascita</td></tr> <tr><td>Tipo(i) di tumore</td></tr> <tr><td>Età alla diagnosi</td></tr> </table>			Cognome	Nome	Anno di nascita	Tipo(i) di tumore	Età alla diagnosi	<table border="1" style="width: 100%; height: 40px;"> <tr><td> </td></tr> <tr><td> </td></tr> <tr><td> </td></tr> <tr><td> </td></tr> </table>								<table border="1" style="width: 100%; height: 40px;"> <tr><td> </td></tr> <tr><td> </td></tr> <tr><td> </td></tr> <tr><td> </td></tr> </table>															
Cognome																															
Nome																															
Anno di nascita																															
Tipo(i) di tumore																															
Età alla diagnosi																															

Consigli per la compilazione dell'albero genealogico

Annoti i seguenti punti:

- nome, anno di nascita, tipo(i) di cancro ed età alla diagnosi dei seguenti familiari:
 - parenti di primo grado (genitori, fratelli e sorelle, figli);
 - parenti di secondo grado (nonni, zie, zii).
- Li suddivida secondo il ramo materno o paterno;
- indichi anche tutti i parenti sani;
- di solito per l'analisi servono le informazioni di quattro generazioni.

Se sulla base dell'albero genealogico ritiene che ci possa essere una predisposizione familiare al cancro, il medico propone un test genetico. Trova informazioni dettagliate nel capitolo «Test genetico».

Mutazione genica già diagnosticata

Se nella Sua famiglia è già stata diagnosticata una mutazione genica, deve comunicarlo al medico in occasione del colloquio di consulenza. La cosa migliore è portare con sé il referto dei familiari già esaminati con le informazioni sull'alterazione genica riscontrata. In questo caso si può procedere a un test genetico mirato, che è più semplice, rapido e nettamente più economico rispetto alla ricerca di una mutazione genica ancora sconosciuta.

Domande al consulente

Le seguenti domande possono aiutarla a prepararsi al colloquio di consulenza. Non esiti a porre le Sue domande personali. Porti con sé le Sue annotazioni.

- Quali sono i vantaggi e gli svantaggi di un test genetico?
- Quanto dovrò aspettare per ricevere il risultato del test?
- Quali sono le implicazioni se mi viene riscontrata una mutazione genica?
- Quanto è alto il mio rischio di ammalarmi di cancro se ho una mutazione genica?
- Quanto è sicuro il risultato del test genetico?
- A chi devo comunicare il risultato?
- Ho trasmesso la mia mutazione ai miei figli? Chi altro potrebbe essere interessato?
- Esistono possibilità di diagnosi precoce se mi viene riscontrata una mutazione genica? Esistono misure preventive?
- La mutazione genica ha effetti sulla mia fertilità?
- Il test genetico è pagato dalla cassa malati?
- Gli esami di diagnosi precoce sono pagati dalla cassa malati?
- *Spazio per annotare altre domande:*

-
-
-

Test genetico

Per scoprire se ha una mutazione genica è necessario un test genetico. Prima del test deve essere stata effettuata una consulenza genetica (vedi pp. 18 sgg.) e Le deve essere stato concesso abbastanza tempo per riflettere.

Che cos'è un test genetico?

Un test genetico è un esame dei geni. Il DNA di una persona viene analizzato in laboratorio con vari metodi.

Semplificando, la procedura è la seguente: il DNA viene separato dalle cellule e la sequenza delle «lettere chimiche» che compongono ogni gene viene letta. Confrontando queste sequenze di DNA è possibile identificare precisamente i geni ed eventuali mutazioni.

Test singolo o pannello di geni?

La predisposizione a sviluppare il cancro in un determinato organo, per esempio il seno, può essere dovuta a diversi geni mutati. Inversamente, è possibile che la mutazione di un singolo gene aumenti il rischio di cancro di diversi organi. Di conseguenza è importante la scelta dei geni che si intendono esaminare.

Con l'analisi di numerosi geni si riduce la probabilità che non venga riconosciuta una predisposizione ereditaria. Se in una famiglia è già stata diagnosticata una mutazione genica, con test genetici mirati è possibile verificare quali membri della famiglia ne sono portatori.

Test di un singolo gene

In un test singolo si esamina solo un gene specifico. Viene eseguito soprattutto quando si cerca una determinata mutazione, come nei casi in cui essa è già presente e nota in una famiglia. I test singoli sono più economici e richiedono meno tempo rispetto a un pannello genetico.

Pannello di geni

In un test a pannello sono esaminati contemporaneamente numerosi geni. La composizione precisa di un pannello di geni viene adeguata continuamente allo stato attuale delle conoscenze scientifiche. Il medico La informerà sui tipi di test adatti alla Sua situazione.

Svolgimento del test genetico

Per l'esame del DNA è necessario un prelievo di sangue, che viene inviato in un laboratorio specializzato in analisi genetiche. L'analisi in laboratorio dura fino a un mese, ma è più rapida se è mirata all'individuazione di una mutazione genica nota.

Il risultato del test genetico è discusso con il medico consulente in occasione di un nuovo appuntamento.

Costi del test genetico

I costi di un test genetico possono variare da 300 a diverse migliaia di franchi e dipendono dal numero di geni esaminati, dalla grandezza di questi geni e dalla tecnica utilizzata in laboratorio.

Le casse malati sono caute nell'assumersi i costi di un test genetico. Conviene quindi che il medico chieda preliminarmente la garanzia dell'assunzione dei costi.

Test genetici online

I risultati dei test genetici devono essere esaminati e valutati da un medico specialista con una formazione specifica. Siccome questa garanzia non è sempre fornita per i test genetici disponibili online, la Società svizzera di genetica medica (SSGM) consiglia di evitarli.

Basi legali

La legge federale sugli esami genetici sull'essere umano (LEGU) disciplina le condizioni alle quali possono essere eseguiti i test genetici. In linea di principio sono effettuati solo in persone maggiorenni (a partire dai 18 anni), a meno che dal risultato del test dipendano urgenti misure preventive e terapeutiche. Anche se in famiglia è già stata riscontrata una mutazione genica, è sempre meglio chiedere preliminarmente la garanzia dell'assunzione dei costi.

Legge federale sugli esami genetici sull'essere umano (LEGU)

In Svizzera è in vigore la Legge federale sugli esami genetici sull'essere umano (aggiornato al 1° gennaio 2014), fondata sui seguenti principi:

- nessuno può essere discriminato a causa del proprio patrimonio genetico;
- il patrimonio genetico di una persona può essere analizzato, registrato o rivelato soltanto con il suo consenso o in base a una prescrizione legale;
- gli esami genetici a fini medici devono avere uno scopo preventivo o terapeutico o fungere da base per scelte di vita o di pianificazione familiare;
- gli esami genetici devono essere accompagnati da una consulenza genetica;
- vige il «diritto di non essere informati»: ogni persona ha il diritto di rifiutare di essere informata sul suo patrimonio genetico;
- il medico può comunicare i risultati dell'esame ai familiari, al coniuge o al partner solo se la persona interessata vi acconsente espressamente. Tuttavia, se il consenso è negato, il medico può chiedere di essere sciolto dal segreto professionale, per esempio se la conoscenza del risultato è importante per la salute dei familiari della persona interessata.

Nel 2021 entra in vigore la revisione di questa legge, ma anche con il nuovo testo valgono i principi summenzionati per gli esami a fini medici.

Possibili risultati del test genetico

Il risultato di un test genetico è comunicato dal medico in un colloquio personale.

È stata riscontrata una predisposizione genetica

Se il test ha evidenziato una predisposizione, si parla di risultato patologico. Il medico La informerà sul rischio più elevato di cancro associato al risultato del test. È importante sapere che l'individuazione di una predisposizione **non** equivale a una diagnosi di cancro.

Tuttavia, le persone con una mutazione genica confermata hanno un rischio maggiore di ammalarsi di un determinato tipo di cancro nei confronti delle persone che non hanno questa mutazione congenita.

Il medico Le consiglierà di sottoporsi regolarmente a esami di diagnosi precoce. Le parlerà delle misure preventive, che possono includere l'alimentazione, la rinuncia al fumo e l'attività fisica. Nel caso potrebbe accennare ad altre misure particolari, come ad esempio un'operazione per ridurre il rischio.

Inoltre Le raccomanderà di informare i Suoi familiari sulla Sua predisposizione genetica, affinché abbiano la possibilità di riflettere sull'opportunità di usufruire di una consulenza genetica e di eseguire un test genetico mirato per chiarire se anche loro siano portatori della mutazione.

Non è stata riscontrata una predisposizione genetica

Non è stata trovata una mutazione nei geni esaminati. Si tratta di una buona notizia, ma non significa che non si ammalerà mai di cancro.

Inoltre, nel contesto della Sua storia personale o familiare legata al cancro, un risultato negativo può avere implicazioni molto diverse.

Familiarità con mutazione genica nota

Se in famiglia è già stata riscontrata una mutazione genica, il risultato negativo rappresenta decisamente un sollievo, perché significa che la persona esaminata non ha ereditato la mutazione.

Familiarità senza mutazione genica nota

Se malgrado la frequenza del cancro nella Sua famiglia il test non ha rilevato mutazioni nei geni, questo non significa che possa essere totalmente esclusa una causa genetica.

I motivi possono essere:

- i metodi di analisi impiegati non sono stati in grado di riconoscere una mutazione genetica presente;
- c'è una mutazione genica, ma è sconosciuta e pertanto non è stata trovata;
- la mutazione concerne un gene che non è stato esaminato;
- la familiarità è casuale o dovuta ad altri motivi non individuabili da un test genetico.

Può capitare che il medico stimi un rischio di cancro aumentato anche se il test dà esito negativo. In questo caso Le sarà raccomandato di sottoporsi a regolari esami di diagnosi precoce appropriati alla Sua situazione.

Test su una persona malata di cancro

Nel limite del possibile, i test genetici dovrebbero essere condotti nei familiari colpiti dal cancro, preferibilmente nella persona più giovane al momento della diagnosi.

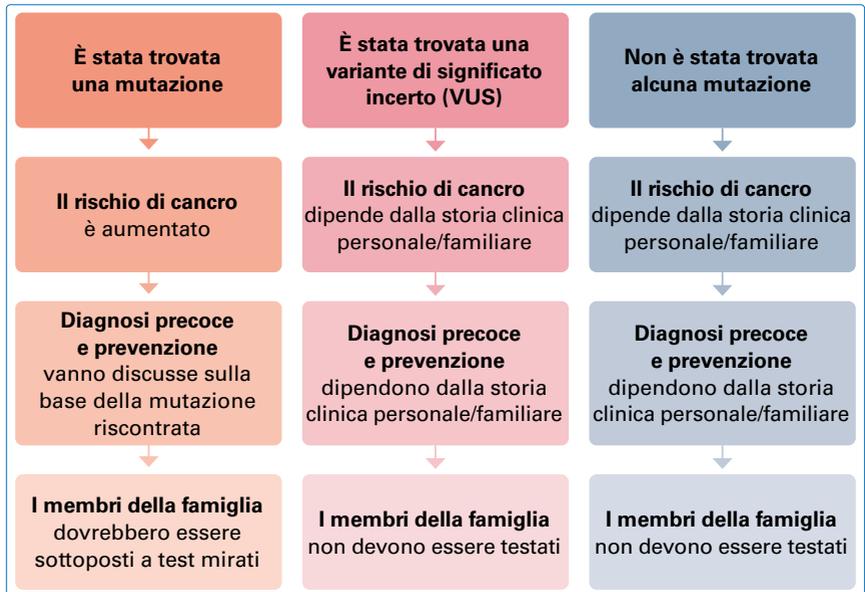
Se non c'è la possibilità di testare familiari malati, è difficile dare una valutazione a un risultato negativo del test, perché non può confermare né smentire che la persona colpita dal cancro sia portatrice di una mutazione genica.

Variante di significato incerto

Talvolta il laboratorio riscontra una mutazione nei geni esaminati che non può essere chiaramente classificata. Questo reperto è denominato «VUS» (dall'inglese *variant of uncertain significance* = variante di significato incerto). Per le persone interessate non ci sono conseguenze immediate, il risultato del test è considerato negativo.

I medici consigliano di ripetere il test dopo qualche anno.

Possibili risultati del test genetico



Test genetico: sì o no?

La decisione di sottoporsi o rinunciare a un test genetico non è facile. In fin dei conti è possibile che sia riscontrata una predisposizione genetica e Lei debba vivere con la consapevolezza di avere un rischio aumentato di cancro.

I colloqui con il Suo medico di famiglia, con familiari e amici e con i consulenti genetici in cui sono discussi i vantaggi e gli svantaggi di un test servono per aiutarla a decidere.

Può essere utile stilare un elenco dei vantaggi e degli svantaggi, come quelli descritti nel riquadro sottostante.

Vantaggi di un test genetico

- Il rischio di cancro individuale può essere valutato da un medico.
- Riceve una consulenza individuale su come affrontare un eventuale rischio aumentato.
- Può ridurre a volte nettamente il rischio di ammalarsi tramite misure preventive o terapeutiche.
- Il test può segnalare un aumento del rischio di altri tumori.
- Se Lei ha un cancro e viene riscontrata una mutazione genica, talvolta è possibile eseguire una terapia più mirata.
- Possono essere adottate misure preventive nei Suoi familiari non ancora malati di cancro.

Svantaggi di un test genetico

- Un risultato non chiaro può generare insicurezza.
- La conferma di una mutazione genica può diventare una preoccupazione centrale nella Sua vita.
- La mutazione genica è una questione che interessa la famiglia e impone una discussione comune sul tema.
- La diagnosi di una mutazione genica può creare problemi come l'impossibilità di stipulare un'assicurazione sulla vita o un'assicurazione complementare della cassa malati.

Sapere o non sapere?

L'incertezza riguardo al proprio rischio di cancro può creare ansie e preoccupazioni. D'altro canto è comprensibile che anche il pensiero di un risultato positivo del test susciti paura, dubbi o inquietudine. Non è escluso che debba confrontarsi con la conferma di un rischio più elevato di cancro, e la mente può correre al ricordo di parenti che si sono ammalati o sono morti di questa malattia.

Le seguenti domande possono aiutarla a fare chiarezza:

- Posso vivere nell'incertezza di avere o non avere una predisposizione ereditaria al cancro?
- Voglio sapere se ho una predisposizione ereditaria al cancro o no?
- Come gestirò l'eventuale conferma di una mutazione genica?
- Che sentimenti provo quando penso al test genetico?
- Che cosa significa il risultato per me e per la mia famiglia?

Se è stata riscontrata una mutazione genica non significa che si ammalerà: è semplicemente portatrice o portatore di questa anomalia. L'eventualità che possa sviluppare un cancro, e in che momento, dipende anche da altri fattori.

Si prenda tutto il tempo necessario per questa importante decisione. Ponderi bene i vantaggi e gli svantaggi. Talvolta conviene fidarsi semplicemente del proprio istinto. Ne parli con i Suoi familiari e i Suoi amici. Trova ulteriori offerte professionali di consulenza e sostegno a partire da pagina 39.

Misure in caso di un aumento del rischio di cancro

Il medico Le proporrà misure per la diagnosi precoce e la prevenzione del cancro, e definirà a che età e con che frequenza eseguirle.

L'obiettivo di queste misure è prevenire l'insorgenza del cancro o riconoscerlo precocemente, poiché se viene individuato nello stadio iniziale, le probabilità di guarigione sono più alte.

In generale sono tre le misure con cui si contrasta un aumento del rischio di cancro: gli esami di diagnosi precoce, l'asportazione chirurgica preventiva dell'organo interessato e uno stile di vita sano.

Nei seguenti paragrafi sono descritte le misure specifiche per i tumori ereditari più frequenti. Non tutte sono indicate su base individuale: quelle più appropriate devono essere chiarite in un colloquio con i medici curanti.

Predisposizione al cancro del seno e dell'ovaio

Predisposizione al cancro del seno

Per la diagnosi precoce entra in gioco una combinazione dei seguenti esami: autoesame regolare del seno, mammografia, tomografia a risonanza magnetica (MRT) ed ecografia.

Autoesame del seno

Si tratta di un metodo semplice per riconoscere alterazioni delle mammelle. Il momento migliore per l'autopalpazione è tra il settimo e il dodicesimo giorno dopo l'inizio delle mestruazioni.

Importante: l'autoesame del seno non sostituisce le regolari visite mediche, ma va inteso come una misura complementare.

Mammografia, MRT ed ecografia

Appartengono tutte e tre ai metodi di diagnostica per immagini. La mammografia è una radiografia della mammella. La MRT e l'ecografia producono immagini senza ricorrere ai raggi X e consentono una visualizzazione precisa delle alterazioni dei tessuti nel seno.

Asportazione chirurgica preventiva

Una misura efficace per ridurre al minimo il rischio di cancro è l'asportazione chirurgica preventiva del tessuto di entrambe le mammelle. Generalmente si rimuove il tessuto ghiandolare preservando la pelle. La porzione rimossa viene rimpiazzata da altro tessuto del proprio corpo o da protesi in silicone. La ricostruzione del seno può essere eseguita direttamente o in un intervento successivo.

Il rischio di essere colpite da cancro del seno nel corso della vita nelle donne con mutazione BRCA1 o BRCA2 raggiunge il 60-80 per cento. Con l'asportazione preventiva del seno il rischio si riduce quasi completamente.

Esami di diagnosi precoce o asportazione preventiva delle mammelle?

Gli specialisti raccomandano entrambe le misure. La decisione di sottoporsi a un'asportazione delle mammelle è molto personale. L'importante è che Lei sia ampiamente informata sul Suo rischio individuale e sul beneficio dell'operazione, il quale dipende dall'età, dalla presenza di altre malattie e anche da eventuali tumori avuti in passato.

Le raccomandiamo di chiedere consiglio e farsi accompagnare da uno specialista nel processo decisionale. Ne parli anche con parenti e amici e si prenda tutto il tempo necessario prima di decidere.

Predisposizione al cancro dell'ovaio

Fino alla decisione di un'asportazione chirurgica sono consigliate ecografie annuali per controllare lo stato delle ovaie.

Tuttavia, siccome non esiste un metodo sicuro e attendibile per la diagnosi precoce del cancro ovarico, l'ecografia non costituisce un'alternativa alla procedura chiaramente raccomandata, ossia l'asportazione chirurgica delle ovaie e delle tube uterine dopo i 40 anni.

Asportazione chirurgica preventiva

Sono asportate le ovaie e le tube uterine. L'intervento preclude la possibilità di una futura gravidanza, pertanto dovrebbe essere eseguito quando non si desiderano più figli. Per impedire che subentri immediatamente la menopausa dopo l'asportazione delle ovaie, le donne, a condizione che non siano affette da un cancro del seno, possono ricevere una terapia ormonale sostitutiva fino

ai 50 anni di età. La somministrazione degli ormoni compensa la loro mancata produzione da parte delle ovaie.

Predisposizione al cancro del seno negli uomini

Anche gli uomini possono avere la mutazione genica che predispone al cancro del seno, e nel caso hanno un rischio maggiore di sviluppare il tumore.

Non sono necessari esami regolari del seno con metodi di diagnostica per immagini. Tuttavia, gli uomini che portano la mutazione dovrebbero controllare le mammelle e farsi visitare immediatamente se notano anomalie.

Predisposizione al cancro della prostata

Oltre a quello di cancro del seno, aumenta anche il rischio di cancro della prostata. Negli uomini con predisposizione genetica il tumore spesso si manifesta in età più giovane (a partire circa dai cinquant'anni) e in forma più aggressiva.

Gli uomini con una mutazione genica dovrebbero discutere con il loro medico sulle possibilità di diagnosi precoce, raccomandate già a partire dai quarant'anni. Per informazioni più dettagliate invitiamo a leggere l'opuscolo specifico sulla diagnosi precoce (vedi p. 42).

Per saperne di più ...

... sulle operazioni preventive delle mammelle e sulla gestione del rischio aumentato di cancro del seno e dell'ovaio consigliamo la lettura degli opuscoli della Lega contro il cancro «Ricostruzione del seno e protesi mammarie esterne» e «Il cancro ereditario del seno e dell'ovaio».

Predisposizione al cancro coloretale

Nella sindrome di Lynch, le possibili misure di diagnosi precoce sono la colonscopia, la gastroscopia e l'ecografia dell'utero.

Nella FAP, oltre alla colonscopia e alla gastroscopia, sono consigliate ecografie dell'addome e della tiroide.

Asportazione chirurgica preventiva

Nella sindrome di Lynch può essere presa in considerazione l'asportazione dell'utero e delle ovaie come misura preventiva.

Nella FAP si consiglia l'asportazione dell'intestino crasso prima dei vent'anni di età, per prevenire la formazione di un cancro coloretale.

Predisposizione al melanoma cutaneo

È raccomandato l'autoesame della pelle da tre a quattro volte all'anno alla ricerca di anomalie. Inoltre è opportuno farsi visitare dal dermatologo una volta all'anno.

Come misura preventiva si raccomanda di evitare l'esposizione ai raggi diretti del sole. Trova maggiori informazioni negli opuscoli della Lega contro il cancro «Il melanoma cutaneo» e «Protezione solare» (vedi p. 42).



Convivere con un rischio di cancro più elevato

Neppure un test genetico consente di prevedere o escludere con sicurezza che si svilupperà un cancro.

Una predisposizione ereditaria può suscitare diverse emozioni, dalla paura ai sensi di colpa, alla vergogna e alla rabbia. È comprensibile che si preoccupi. Ci vuole un po' di tempo per imparare a convivere con un presunto rischio di cancro ereditario o con la consapevolezza di avere una mutazione genica.

Se questi sentimenti non Le danno pace, si rivolga a uno specialista. Uno psicologo può aiutarla a gestire e a elaborare una predisposizione genetica. Forse può esserle utile lo scambio con altre persone nella Sua situazione. Trova ulteriori offerte professionali di consulenza e sostegno a partire da pagina 39.

Una predisposizione genetica ha conseguenze anche sulla pianificazione familiare. Alcune misure preventive che riducono il rischio di cancro possono influire sulla fertilità; l'asportazione delle ovaie e/o dell'utero la compromette definitivamente. Nei colloqui di consulenza genetica affronti anche il tema della fertilità e della pianificazione familiare prima di prendere una decisione su un trattamento.

Parlare della predisposizione ereditaria

Parlare della presenza di una predisposizione ereditaria al cancro può essere difficile, ma è importante che i Suoi parenti siano informati, poiché il risultato del test ha implicazioni non solo per Lei: anche loro potrebbero essere portatori di una mutazione genica e quindi avere un rischio più elevato di sviluppare un cancro.

Informandoli, dà ai Suoi familiari la possibilità di riflettere sull'opportunità di sottoporsi essi stessi a un test genetico, di informarsi tempestivamente e di adottare misure preventive per ridurre il loro rischio di cancro.

Con esami mirati di diagnosi precoce possono essere riconosciute e trattate tempestivamente malattie come il cancro del seno o dell'intestino, con conseguenze positive sulla qualità e l'aspettativa di vita delle persone colpite.

È importante che sia ben informato per poter valutare correttamente il Suo rischio di cancro. Si rivolga agli specialisti per una consulenza e un'assistenza competente quando sorgono difficoltà o dubbi e non esiti a farsi chiarire ogni cosa.

Glossario

Anamnesi

Raccolta di informazioni sul tipo, l'esordio e il decorso dei disturbi attuali e sulla storia clinica del paziente.

Benigno

I tumori benigni crescono all'interno dei confini naturali del tessuto. Non formano metastasi.

Cancro

Termine generico che indica numerose malattie maligne. Un cancro è composto da cellule che si moltiplicano in modo incontrollato, si diffondono nel corpo e possono distruggere tessuti e organi sani.

Cellula

La più piccola unità vivente con nucleo all'interno di un organismo. Le cellule contengono il patrimonio genetico (DNA).

DNA

Abbreviazione di acido desossiribonucleico, la molecola che porta le informazioni genetiche.

Fattori di rischio

I fattori che favoriscono lo sviluppo del cancro sono: il normale processo di invecchiamento, il fumo, il consumo di alcol, un'alimentazione monotona, alcuni virus, la mancanza di movimento, i raggi UV, fattori genetici.

Gameti

Ovociti e spermatozoi.

Gene

Segmenti di un filamento di DNA. I singoli geni contengono le informazioni per la fabbricazione di una determinata proteina. I geni mutati non funzionano più o fabbricano proteine sbagliate, quindi non sono più in grado di svolgere il loro compito.

Mutazione nella linea germinale

Alterazione genetica delle cellule germinali, o gameti (ovocita e spermatozoo).

Pannello diagnostico

Analisi simultanea di un numero elevato di geni.

Patogeno

Che provoca malattie.

Predisposizione

Caratteristica congenita.

Sindromi tumorali

Sindromi ereditare che aumentano il rischio di ammalarsi di determinati tumori. Sono causate da mutazioni geniche. Alcuni tumori sono molto frequenti nel quadro di una sindrome, altri sono associati a un rischio poco più elevato o irrilevante.

Consulenza e informazione

Chieda consiglio

Sostegno psiconcologico

Una malattia oncologica non ha ripercussioni solo fisiche, ma anche psichiche che possono manifestarsi attraverso stati di ansia, di tristezza o di depressione. Se sentisse che il carico emotivo della malattia sta per diventare troppo pesante per Lei, chieda di poter usufruire di un sostegno psiconcologico. Uno psiconcologo è uno specialista che aiuta a gestire e superare le conseguenze psichiche di un cancro.

Varie figure professionali possono offrire un sostegno psiconcologico (per es. medici, psicologi, infermieri, assistenti sociali o spirituali). L'essenziale è che abbiano seguito un perfezionamento in psiconcologia. All'indirizzo www.legacancro.ch/psicooncologia trova i recapiti degli psiconcologi nelle Sue vicinanze.

La Sua Lega cantonale o regionale contro il cancro

Le Leghe cantonali e regionali consigliano, accompagnano e sostengono i malati e i loro familiari in tutte le fasi della malattia. Offrono aiuto pratico per risolvere problemi organizzativi (per es. custodia dei figli, noleggio di un letto elettrico), aiuti finanziari in situazioni di disagio economico legato alla malattia nonché consulenza assicurativa e orientamento in ambito giuridico. Forniscono materiale informativo, organizzano gruppi di autoaiuto e corsi e indirizzano agli specialisti (per es. nei campi della dietetica, delle medicine complementari, della psiconcologia, del trattamento dei linfedemi, della sessuologia, ecc.).

Linea cancro 0800 11 88 11

Un'operatrice specializzata sarà disponibile ad ascoltarla telefonicamente, rispondendo alle Sue domande su tutti gli aspetti legati al cancro e alle possibilità per affrontarlo. Inoltre Le fornirà i recapiti degli ospedali e dei centri oncologici nelle Sue vicinanze specializzati nel trattamento della Sua malattia.

La chiamata e la consulenza sono gratuite. Le richieste possono essere inoltrate anche per iscritto all'indirizzo helpline@legacancro.ch o tramite Skype ([krebstelefon.ch](https://www.skype.com)). Il servizio Skype è disponibile attualmente solo in tedesco e francese.

Cancerline: la chat sul cancro

I bambini, i giovani e gli adulti hanno la possibilità di chattare con una consulente nel sito www.legacancro.ch/cancerline (orari: lunedì-venerdì, ore 11-16).

Ha domande sulla malattia o desidera semplicemente parlare con qualcuno sul Suo stato d'animo? La chat è uno strumento ideale per farlo.

Malati di cancro: come dirlo ai figli?

Ha un cancro e ha figli? Può darsi che si chieda come comunicarlo in famiglia e che conseguenze avrà il cancro sulla routine domestica.

Nell'opuscolo «Se un genitore si ammala di cancro» trova spunti per affrontare questo tema delicato con i Suoi figli. L'opuscolo contiene anche consigli per gli insegnanti.

Linea Stop tabacco 0848 000 181

Consulenti specializzate Le forniscono informazioni, La motivano al cambiamento e, se lo desidera, La seguono nel processo di disassuefazione dal fumo, richiamandola gratuitamente. Per saperne di più, consulti il sito www.linea-stop-tabacco.ch.

Corsi

La Lega contro il cancro organizza corsi in diverse località della Svizzera per persone ammalate di cancro e i loro familiari: www.legacancro.ch/corsi.

Attività fisica

L'attività fisica può alleviare i disturbi concomitanti o successivi al cancro e alle sue terapie. Muoversi regolarmente ripristina le capacità fisiche e aumenta il benessere generale. Si può fare da soli, in due o in un gruppo di sport per malati di cancro: l'importante è che l'esperienza sportiva sia piacevole.

Si informi presso la Sua Lega cantonale o regionale contro il cancro e legga l'opuscolo «Attività fisica e cancro».

Altri malati di cancro

Intrattenersi con persone accomunate da uno stesso vissuto può infondere coraggio e aiutare a sentirsi meno soli. Può essere utile confrontare il proprio modo di far fronte a determinate situazioni con le strategie adottate da altri. Ognuno fa comunque le proprie esperienze e le scelte più consone alla propria personalità. Non c'è, in effetti, un modo giusto o sbagliato di vivere la malattia.

Piattaforme virtuali di scambio

Può condividere le Sue esperienze legate alla malattia in un forum online, come quello moderato dalle operatrici della Linea cancro: www.forumcancro.ch.

Gruppi di autoaiuto

Partecipando agli incontri dei gruppi di autoaiuto, si ha l'opportunità di parlare con persone che hanno vissuto o stanno vivendo un'esperienza analoga alla propria e di scambiarsi informazioni di vario tipo.

Si informi presso la Sua Lega cantonale o regionale contro il cancro se vi sono gruppi di autoaiuto o gruppi di parola che si riuniscono nelle Sue vicinanze e sull'offerta di corsi per malati di cancro e i loro familiari.

Gruppi di autoaiuto a livello nazionale: su www.autoaiutosvizzera.ch, nella sezione «Alla ricerca/Motore di ricerca» può cercare gruppi di autoaiuto nella Sua zona selezionando anche il tema d'interesse.

Gruppi di autoaiuto in Ticino: www.autoaiuto.ch (in italiano)

Servizi di consulenza genetica

Un elenco ufficiale dei medici e dei centri che offrono consulenza genetica è pubblicato sul sito web del Gruppo svizzero di ricerca clinica sul cancro (SAKK):

www.sakk.ch/de/fuer-patienten/genetische-beratung (in inglese, tedesco e francese).

Gruppo svizzero di ricerca clinica
sul cancro (SAKK)
Effingerstrasse 33
3008 Berna
Tel. 031 389 91 91
info@sakk.ch
www.sakk.ch

Presso la Società svizzera di genetica
medica (SSGM) trova informazioni sulla
genetica medica e recapiti di centri di con-
sulenza genetica.

Società svizzera di genetica medica
SSGM
Heidi Fuchs e Nino Lötscher
c/o Medworld AG
Sennweidstrasse 46
CH-6312 Steinhausen
Tel. +41 41 748 07 25
info@sgmg.ch
www.sgmg.ch

Opuscoli della Lega contro il cancro

- **Il cancro ereditario del seno e dell'ovaio**
- **Uniti contro il cancro del seno**
Fattori di rischio e diagnosi precoce
- **Uniti contro il cancro del seno**
Principali domande e risposte
- **Diagnosi precoce del cancro del seno tramite mammografia**
- **Il cancro del seno**
- **Ricostruzione del seno e protesi mammarie esterne**
- **Lo screening del cancro coloretale**
- **Il cancro coloretale**
- **Il cancro dell'intestino**
Le principali domande e risposte
- **Accertamento diagnostico precoce del cancro alla prostata**
- **Il cancro della prostata**
- **Il cancro del collo dell'utero e le lesioni precancerose**
- **Il cancro dell'ovaio**
- **Protezione solare**
- **Il melanoma cutaneo**
- **Alimentazione e cancro**
- **Alimentazione equilibrata**
- **Il cancro del pancreas**
- **Attività fisica e cancro**
- **Il cancro e la sessualità femminile**
- **Il cancro e la sessualità maschile**
- **La fatigue da cancro**
- **Mio padre o mia madre hanno il cancro**
Consigli e suggerimenti per adolescenti
- **Quando anche l'anima soffre**
Il cancro stravolge tutti gli aspetti della vita
- **Prendersi cura di una persona cara malata di cancro**
- **Se un genitore si ammala di cancro**
Come parlarne con i figli?
- **Malati di cancro: come dirlo ai figli?**
Pieghevole informativo per genitori con consigli per i docenti
- **Direttive anticipate della Lega contro il cancro**
La mia volontà vincolante rispetto alla malattia, l'agonia e alla morte
- **Scelte di fine vita**
Guida alla compilazione delle direttive anticipate

Questo e altri opuscoli sono gratuiti e sono disponibili anche per il download. Sono offerti dalla Lega svizzera contro il cancro e dalle Leghe cantonali contro il cancro.

Ciò è possibile soltanto grazie ai donatori.

Modalità di ordinazione

- Lega contro il cancro del Suo Cantone di residenza
- Telefono 0844 85 00 00
- shop@legacancro.ch
- www.legacancro.ch/opuscoli



 **Può leggere e ordinare tutti gli opuscoli online.**

Sul sito www.legacancro.ch/opuscoli trova tutte le pubblicazioni disponibili presso la Lega contro il cancro, inclusi gli opuscoli sui diversi tipi di cancro. La maggior parte è gratuita e può essere scaricata da Internet. Il servizio è offerto dalla Lega svizzera contro il cancro e dalla Sua Lega cantonale o regionale. Ciò è possibile soltanto grazie ai generosi donatori.

Il Suo parere ci interessa

Sul sito www.legacancro.ch/opuscoli può esprimere la Sua opinione sugli opuscoli della Lega contro il cancro compilando un breve questionario. La ringraziamo fin d'ora per il Suo contributo.

Opuscoli di altre organizzazioni

«**Terapia oncologica nell'ambito di uno studio clinico**», 2015, Gruppo svizzero di ricerca clinica sul cancro, ordinazione online: www.sakk.ch

Letture consigliate

«**Guida alla consulenza genetica**», a cura del Gruppo svizzero di ricerca clinica sul cancro. Disponibile all'indirizzo www.sakk.ch.

«**I test molecolari in oncologia**», a cura di AIMaC. Disponibile all'indirizzo www.aimac.it nella sezione «I libretti di AIMaC».

«**Oncogenetica**», a cura dell'Istituto europeo di oncologia. Disponibile all'indirizzo www.ieu.it nella sezione «Prevenzione».

La Lega ticinese contro il cancro dispone di una biblioteca tematica. Il catalogo può essere richiesto per e-mail (info@legacancro-ti.ch).

Alcune Leghe cantonali contro il cancro dispongono di una biblioteca presso la quale possono essere presi in prestito gratuitamente dei libri. Si informi presso la Lega del Suo Cantone di residenza (vedi p. 46).

La Lega svizzera contro il cancro, la Lega bernese e la Lega zurighese contro il cancro dispongono di un catalogo bibliotecario online che prevede la possibilità di ordinare e prenotare libri. Il prestito bibliotecario ovvero l'invio dei libri è garantito in tutta la Svizzera.

Sul nostro sito in tedesco
www.krebsliga.ch/bibliothek

Qui c'è anche un collegamento diretto al sito con libri per bambini:
www.krebsliga.ch/kinderbibliothek
www.bem.krebsliga.ch → Das bieten wir
→ Informationen finden → Bibliothek
www.krebsligazuerich.ch → Beratung & Unterstützung → Bibliothek

Internet

Italiano

[Offerta della Lega contro il cancro](#)

www.forumcancro.ch

Piattaforma virtuale di scambio della Lega contro il cancro.

www.legacancro.ch

Servizi di sostegno della Lega svizzera contro il cancro e recapiti delle Leghe cantonali.

www.legacancro.ch/cancerline

La Lega contro il cancro offre a bambini, giovani e adulti una chat con consulenza.

www.legacancro.ch/corsi

Corsi proposti dalla Lega contro il cancro per affrontare al meglio la vita quotidiana durante la malattia.

[Altri enti e consultori, altre associazioni](#)

www.abrcadabra.it

Associazione aBRCAdaBRA Onlus per il tumore ereditario al seno e all'ovaio

www.acto-italia.org

Alleanza contro il tumore ovarico Onlus

www.aimac.it

Associazione italiana malati di cancro, parenti e amici

www.airc.it

Fondazione AIRC per la ricerca sul cancro

www.assm.ch

Accademia svizzera delle scienze mediche

www.bag.admin.ch

Ufficio federale della sanità pubblica

www.ieo.it

Istituto europeo di oncologia

www.kofam.ch

Organo di coordinamento della ricerca sull'essere umano

www.legacancro.ch/psicooncologia

Piattaforma con le offerte in psicooncologia

www.melanoma.ch

Società svizzera di dermatologia

www.palliative.ch

Associazione svizzera per la medicina, la cura e l'accompagnamento palliativi

www.plasticsurgery.ch/it

Swiss plastic surgery

www.psychoonkologie.ch

Società svizzera di psicooncologia

www.sakk.ch

Gruppo svizzero di ricerca clinica sul cancro

www.selbsthilfes Schweiz.ch

Autoaiuto Svizzera

www.sgm g.ch

Società svizzera di genetica medica

Inglese

www.cancer.org

American Cancer Society

www.cancer.gov

National Cancer Institute USA

www.cancer.net

American Society of Clinical Oncology

www.macmillan.org.uk

A non-profit cancer information service

www.vhl-europa.org

VHL-Europe

Fonti

Le pubblicazioni e i siti Internet citati nel presente opuscolo servono da fonte alla Lega contro il cancro e soddisfano i criteri di qualità della *Health On the Net Foundation*, il cosiddetto «HonCode» (vedi www.hon.ch/HONcode/Italian).

Video sulla predisposizione genetica e sui test genetici

«Il cancro è una malattia del DNA»

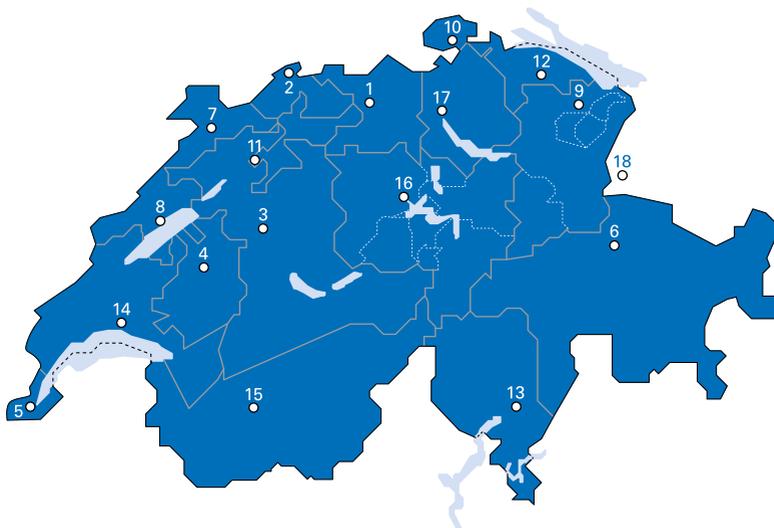
«Le sindromi ereditarie legate al cancro»

«Test Genetici»

«Tumori sporadici e tumori ereditari»

A cura dell'Istituto FIRC di oncologia molecolare. Disponibile all'indirizzo www.ifom.eu/it, nella sezione «Scienza & società».

La Lega contro il cancro offre aiuto e consulenza



- 1 Krebsliga Aargau**
Kasernenstrasse 25
Postfach 3225
5001 Aarau
Tel. 062 834 75 75
admin@krebssliga-aargau.ch
www.krebssliga-aargau.ch
IBAN: CH57 30000 00150 01212 17
- 2 Krebsliga beider Basel**
Petersplatz 12
4051 Basel
Tel. 061 319 99 88
info@klbb.ch
www.klbb.ch
IBAN: CH11 0900 0000 4002 8150 6
- 3 Krebsliga Bern**
Ligue bernoise contre le cancer
Schwanengasse 5/7
Postfach
3001 Bern
Tel. 031 313 24 24
info@krebssligabern.ch
www.krebssligabern.ch
IBAN: CH23 0900 0000 3002 2695 4
- 4 Ligue fribourgeoise contre le cancer**
Krebsliga Freiburg
route St-Nicolas-de-Flüe 2
case postale
1701 Fribourg
tél. 026 426 02 90
info@liguecancer-fr.ch
www.liguecancer-fr.ch
IBAN: CH49 0900 0000 1700 6131 3
- 5 Ligue genevoise contre le cancer**
11, rue Leschot
1205 Genève
tél. 022 322 13 33
ligue.cancer@mediane.ch
www.lgc.ch
IBAN: CH80 0900 0000 1200 0380 8
- 6 Krebsliga Graubünden**
Otopplatz 1
Postfach 368
7001 Chur
Tel. 081 300 50 90
info@krebssliga-gr.ch
www.krebssliga-gr.ch
IBAN: CH97 0900 0000 7000 1442 0
- 7 Ligue jurassienne contre le cancer**
rue des Moulins 12
2800 Delémont
tél. 032 422 20 30
info@ljcc.ch
www.liguecancer-ju.ch
IBAN: CH13 0900 0000 2500 7881 3
- 8 Ligue neuchâteloise contre le cancer**
faubourg du Lac 17
2000 Neuchâtel
tél. 032 886 85 90
LNCC@ne.ch
www.liguecancer-ne.ch
IBAN: CH23 0900 0000 2000 6717 9
- 9 Krebsliga Ostschweiz**
SG, AR, AI, GL
Flurhofstrasse 7
9000 St. Gallen
Tel. 071 242 70 00
info@krebssliga-ostschweiz.ch
www.krebssliga-ostschweiz.ch
IBAN: CH29 0900 0000 9001 5390 1
- 10**
- 11**
- 12**
- 13**
- 14**
- 15**
- 16**
- 17**
- 18**

10 Krebsliga Schaffhausen
Mühlentalstrasse 84
8200 Schaffhausen
Tel. 052 741 45 45
info@krebssliga-sh.ch
www.krebssliga-sh.ch
IBAN: CH65 0900 0000 8200 3096 2

11 Krebsliga Solothurn
Wengistrasse 16
Postfach 531
4502 Solothurn
Tel. 032 628 68 10
info@krebssliga-so.ch
www.krebssliga-so.ch
IBAN: CH73 0900 0000 4500 1044 7

12 Krebsliga Thurgau
Bahnhofstrasse 5
8570 Weinfelden
Tel. 071 626 70 00
info@krebssliga-thurgau.ch
www.krebssliga-thurgau.ch
IBAN: CH58 0483 5046 8950 1100 0

13 Lega cancro Ticino
Piazza Nosetto 3
6500 Bellinzona
Tel. 091 820 64 20
info@legacancro-ti.ch
www.legacancro-ti.ch
IBAN: CH19 0900 0000 6500 0126 6

**14 Ligue vaudoise
contre le cancer**
place Pépinet 1
1003 Lausanne
tél. 021 623 11 11
info@lvc.ch
www.lvc.ch
IBAN: CH89 0024 3243 4832 0501 Y

**15 Ligue valaisanne contre le cancer
Krebsliga Wallis**
Siège central:
rue de la Dixence 19
1950 Sion
tél. 027 322 99 74
info@lvcc.ch
www.lvcc.ch
Beratungsbüro:
Spitalzentrum Oberwallis
Überlandstrasse 14
3900 Brig
Tel. 027 604 35 41
Mobile 079 644 80 18
info@krebssliga-wallis.ch
www.krebssliga-wallis.ch
IBAN: CH73 0900 0000 1900 0340 2

**16 Krebsliga Zentralschweiz
LU, OW, NW, SZ, UR, ZG**
Löwenstrasse 3
6004 Luzern
Tel. 041 210 25 50
info@krebssliga.info
www.krebssliga.info
IBAN: CH61 0900 0000 6001 3232 5

17 Krebsliga Zürich
Freiestrasse 71
8032 Zürich
Tel. 044 388 55 00
info@krebssligazuerich.ch
www.krebssligazuerich.ch
IBAN: CH77 0900 0000 8000 0868 5

18 Krebshilfe Liechtenstein
Im Malarsch 4
FL-9494 Schaan
Tel. 00423 233 18 45
admin@krebshilfe.li
www.krebshilfe.li
IBAN: LI98 0880 0000 0239 3221 1

Lega svizzera contro il cancro

Effingerstrasse 40
casella postale
3001 Berna
Tel. 031 389 91 00
www.legacancro.ch
IBAN: CH95 0900 0000 3000 4843 9

Opuscoli

Tel. 0844 85 00 00
shop@legacancro.ch
www.legacancro.ch/
opuscoli

Forum

www.forumcancro.ch,
piattaforma virtuale della
Lega contro il cancro

Cancerline

www.legacancro.ch/
cancerline, la chat sul
cancro per bambini,
adolescenti e adulti
lunedì–venerdì
ore 10.00–18.00

Skype

krebstelefon.ch
lunedì–venerdì
ore 10.00–18.00

Linea stop tabacco

Tel. 0848 000 181
massimo 8 centesimi
al minuto (rete fissa)
lunedì–venerdì
ore 11.00–19.00

**Le siamo molto grati
del Suo sostegno.**

Linea cancro 0800 11 88 11

lunedì–venerdì
ore 10.00–18.00
chiamata gratuita
helpline@legacancro.ch

Uniti contro il cancro

La Lega contro il cancro s'impegna affinché ...

- ... meno persone si ammaliano di cancro,
- ... meno persone soffrano e muoiano di cancro,
- ... più persone possano essere guarite dal cancro,
- ... le persone malate ed i loro familiari vengano ascoltati e aiutati in tutte le fasi della malattia e nella morte.

Questo opuscolo Le viene consegnato dalla Sua Lega contro il cancro, la quale è a Sua disposizione con la sua ampia gamma di prestazioni di consulenza, accompagnamento e sostegno. All'interno trova l'indirizzo della Sua Lega cantonale o regionale.

I nostri opuscoli
sono disponibili
gratuitamente
solo grazie
alle donazioni.

**Donate ora
con TWINT:**



Scansionare il codice
QR con l'app TWINT.



Inserire l'importo e con-
fermare la donazione.



Oppure online su www.legacancro.ch/donazione.