

## Tumori ereditari: quali sono? Chi è più predisposto al cancro? Quando chiedere una consulenza genetica?

Quella di poter ereditare un tumore è una paura diffusa, ma solo una quota minoritaria di tutte le neoplasie diagnosticate viene inserita nella categoria dei tumori ereditari e familiari. Le ultime stime in Italia indicano circa 40mila casi annui di neoplasie collegate a sindromi ereditarie (alcune «famosi», altre rare e molto poco conosciute). Ecco quando è possibile accedere al test genetico per la quantificazione del rischio attraverso il Servizio sanitario nazionale (Fonte: <https://www.corriere.it/> 6 agosto 2025)

### Quanti sono i tumori «ereditari»

A lungo si è ritenuto che il 5-10% degli individui fosse portatore di «[sindromi ereditarie](#)», cioè collegate a mutazioni genetiche che conferiscono un aumentato rischio di sviluppare alcuni tipi di tumore rispetto alla popolazione generale. In seguito ai molti progressi nel campo della genetica, oggi si ritiene che questa percentuale possa essere più elevata, ma la maggior parte delle persone che hanno un familiare stretto (genitore, fratello o sorella, ma anche nonni o zii) che ha avuto un tumore non corre pericoli superiori al resto della popolazione.

### Avere una mutazione non significa ammalarsi

Una mutazione genica, poiché viene trasmessa per via ereditaria, può essere presente anche in altri membri della stessa famiglia, i quali possono essere **identificati precocemente come soggetti con rischio oncologico alto o moderato** e avviati a opportuni programmi di prevenzione. «Non bisogna dimenticare che la genetica è solo uno dei fattori che portano a sviluppare una malattia, ma conta anche altro: [stili di vita](#), [ambiente](#), [specifici fattori scatenanti](#) - spiega Antonio Russo, direttore dell'Oncologia al Policlinico di Palermo -. Certo, l'identificazione dei fattori di predisposizione genetica si sta rivelando fondamentale nella prevenzione e nella pianificazione di strategie di riduzione del rischio, ma dobbiamo tenere presente che **i portatori di una mutazione genetica non necessariamente si ammaleranno di tumore**, hanno solo un rischio maggiore che ciò accada».

### I numeri

«Sul totale dei casi di cancro soltanto una minima parte oggi viene considerata come "ereditaria" - prosegue Lorena Incorvaia, ricercatrice in Oncologia medica presso l'Università di Palermo -. Le ultime statistiche disponibili per l'Italia stimano circa 407mila nuovi casi di tumore di cui il 5-10% (fino a **quasi 40mila**) a trasmissione ereditaria. Sono state stimate, per esempio, circa 56mila nuove diagnosi di tumore della mammella, 50.500 del colon-retto e 5.200 dell'ovaio: sul totale. circa 5.500 dei primi, 1.800 dei secondi e 1.000 dei terzi sarebbero classificabili come tumori ereditari. [I test genetici per l'identificazione delle mutazioni genetiche che](#)

[predispongono all'insorgenza dei tumori \(eseguiti con un semplice prelievo di sangue\)](#) vengono offerti gratuitamente, in strutture specializzate e secondo precisi protocolli, a chi soddisfa **specifici requisiti** (definiti "**criteri per l'invio alla consulenza genetica**"). Si tiene conto, per esempio, del numero di parenti affetti da tumore, dell'età alla diagnosi, del tipo di cancro, della presenza di tumori multipli nella stessa persona».

### **Quando si può chiedere consulenza genetica**

La consulenza genetica può essere richiesta al Servizio sanitario nazionale se sono presenti **specifici criteri che vengono periodicamente rivisti e aggiornati** sulla base delle evidenze scientifiche. L'**accesso** alla consulenza genetica per l'identificazione delle forme ereditarie di tumori della **mammella**, dell'**ovaio**, ma anche altri tumori legati ai **geni BRCA1 e BRCA2**, come quelli del **pancreas** e della **prostata**, avviene attualmente sulla base dei seguenti criteri:

- 1) variante patogenetica nota in un gene predisponente in un familiare;
- 2) tumore al seno maschile;
- 3) tumore al seno bilaterale prima dei 50 anni;
- 4) tumore al seno e all'ovaio nella stessa persona;
- 5) tumore al seno tipo «triplo negativo»;
- 6) tumore al seno prima dei 40 anni;
- 7) tumore dell'ovaio (non mucinoso o borderline) a qualsiasi età;
- 8) tumore del pancreas (istotipo adenocarcinoma) o della prostata metastatico;
- 9) tumore al seno prima dei 50 anni e almeno un familiare prossimo con tumore al seno prima dei 50 anni, tumore al seno bilaterale, tumore all'ovaio, tumore al seno maschile, tumore alla prostata o al pancreas;
- 10) tumore al seno dopo i 50 anni e almeno 2 casi tra i familiari prossimi di tumore al seno, ovaio, pancreas o prostata all'interno dello stesso ramo familiare;
- 11) tumore alla prostata e almeno un familiare prossimo con tumore della prostata prima dei 60 anni;
- 12) tumore alla prostata e almeno 2 familiari prossimi con tumore alla prostata prima dei 50 anni;
- 13) tumore al pancreas e almeno 2 familiari prossimi con tumore al pancreas;
- 14) tumore al pancreas e almeno 3 membri della famiglia con tumore al pancreas.

### **Consulenza genetica per il colon**

L'**accesso** alla consulenza genetica per l'identificazione delle forme ereditarie di tumore del colon-retto (principalmente legato ai **geni MLH1, MSH2, MSH6, PMS2 e APC**, ma anche **MUTYH, NTHL1, POLE, POLD1, STK11, SMAD4, BMPRR1A, GREM1**) avviene in base all'esito dello screening universale per l'analisi delle proteine MMR su tessuto tumorale asportato, oppure in presenza di

queste condizioni:

- 1) tumore del colon prima dei 50 anni;
- 2) più di un tumore del colon (o tumori correlati: utero, ovaio, vescica, stomaco, pancreas) nella stessa persona;
- 3) tumore del colon in una persona con multipli polipi del colon;
- 4) più casi di tumore del colon (o tumori correlati) tra i familiari stretti dello stesso ramo (materno o paterno);
- 5) almeno un caso di tumore del colon o tumori correlati prima dei 50 anni tra i parenti stretti.

### **Tumori dello stomaco**

L'accesso alla consulenza genetica per l'identificazione delle forme ereditarie di tumore allo stomaco (legato principalmente il gene **CDH1**, ma anche al gene **CTNNA1**) avviene attualmente sulla base dei seguenti criteri: :

- 1) tumore gastrico «diffuso» prima dei 50 anni;
- 2) tumore gastrico «diffuso» e storia (personale o nella famiglia) di labio- o palatoschisi;
- 3) tumore gastrico «diffuso» e carcinoma lobulare del seno nella stessa persona prima dei 70 anni;
- 4) tumore gastrico «diffuso» in persone di etnia Maori;
- 5) tumore «lobulare» del seno bilaterale nella stessa persona prima dei 70 anni;
- 6) almeno due casi tra i familiari stretti di questo, di cui almeno 1 di tipo «diffuso»;
- 7) almeno un caso tra i familiari stretti di tumore del seno «lobulare» prima dei 70 anni e un di tumore gastrico «diffuso»;
- 8) almeno 2 casi tra i familiari stretti di tumore del seno «lobulare» prima dei 50 anni.

### **Melanoma**

L'accesso alla consulenza genetica per l'identificazione delle forme ereditarie di melanoma (principalmente legato ai geni **CDKN2A** e **CDK4**, ma anche **BAP1**, **POT1**, **TERF2IP**, **ACD**, **TERT**, **MITF**, **MC1R**, **ATM**, **PALB2**) avviene attualmente in queste circostanze:

- 1) pazienti con melanoma e almeno 2 membri della famiglia colpiti da melanoma;
- 2) pazienti con melanoma e con almeno un familiare colpito da tumore del rene o del pancreas o mesotelioma;
- 3) persone con storia di più diagnosi melanoma o diagnosi di melanoma e mesotelioma, tumore del rene o del pancreas;
- 3) persone con storia di nevi di Spitz atipici;
- 4) persone con sospetto di sindrome associata a rischio di melanoma;

## L'iter della richiesta di consulenza genetica

«La predisposizione eredo-familiare e il relativo rischio oncologico vengono stabiliti durante una **visita specialistica**, che prende il nome di consulenza genetica, svolta da un gruppo multidisciplinare che può essere composto da diverse figure professionali (oncologo, genetista, psiconcologo) - spiega Antonio Russo -. Si valuta tutta la documentazione dell'interessato e dei suoi familiari e si crea **l'albero genealogico per almeno tre generazioni precedenti**, per stimare il rischio ereditario. Poi, se i requisiti necessari sono soddisfatti, si propone un prelievo ematico per accertare la presenza di una mutazione nei geni che ad oggi risultano associati con la predisposizione ereditaria a sviluppare alcuni tipi di tumore. Nel caso in cui il **test risultasse positivo** (ovvero venga identificata una mutazione genetica), il test può essere esteso ai familiari più prossimi in prima istanza e così via, di generazione in generazione, laddove uno o più di essi risultassero positivi». **La scelta della persona su cui effettuare il test è fondamentale per aumentare al massimo la possibilità di individuare l'eventuale predisposizione genetica.**

«Quando il soggetto che richiede la consulenza è una persona sana, viene solitamente proposto di coinvolgere un parente prossimo che abbia già sviluppato il tumore - chiarisce Incorvaia -. In questo caso, infatti, si ha una maggiore probabilità di riscontrare l'eventuale mutazione e il test genetico consentirà di dirimere sulla presenza o meno della predisposizione in tutta la famiglia. Si è poi diffuso negli ultimi anni un **nuovo modello di consulenza**, (detta **Mainstreaming Cancer Genetics**), in cui oncologi o altri specialisti del percorso di cura del paziente oncologico possono avviare direttamente il **paziente al test genetico ai fini terapeutici**, ovvero quando il test genetico può acquisire un significato predittivo di risposta alle terapie oncologiche. Questo avviene **per esempio nel caso del test BRCA** per le pazienti con carcinoma ovarico non mucinoso e non borderline, per i pazienti con carcinoma della prostata metastatico, e solo per specifiche categorie di pazienti con tumori della mammella, i quali possono **beneficiare del trattamento con specifiche categorie di farmaci**. In questo caso il professionista che prescrive il test è responsabile anche di informare adeguatamente il paziente sulle implicazioni del test e, in caso di riscontro della mutazione, il paziente dovrà essere avviato alla consulenza genetica».

## Indagini genetiche solo in centri specializzati

Nell'accedere al counseling oncogenetico è importante rivolgersi a **Centri specializzati**, che abbiano un **team multidisciplinare dedicato**. «Qualora venga individuata una mutazione in un gene di predisposizione in un soggetto sano, in alcune regioni italiane il genetista medico può assegnare una **specifica esenzione dal pagamento del ticket (D99)** per patologia eredo-familiare - precisa Russo -. In questo modo i portatori sani della mutazione genetica identificata nella famiglia possano essere sottoposti alle opportune strategie di sorveglianza intensificata o prevenzione vale a dire a controlli periodici e/o [interventi "di riduzione del rischio"](#)» .

## Differenze fra Regioni

«In materia di esenzione dal pagamento del ticket (D99) per patologia eredo-familiare, [la situazione italiana non è uniforme](#) - conclude Incorvaia -: a oggi le Regioni in cui è possibile rilasciarla sono **Campania, Emilia-Romagna, Liguria, Lombardia, Piemonte, Puglia, Sicilia, Toscana, Valle D'Aosta, Veneto e Sardegna**, oltre alle **Province autonome di Trento e Bolzano**. I dati al riguardo sono forniti dall'[associazione aBRCAdabra](#), nata per sostenere tutti i portatori della variante patogenetica dei geni BRCA1 e BRCA2 e le loro famiglie. Scoprire di essere a rischio di sviluppare un tumore e dover decidere cosa fare può avere un contraccolpo psicologico enorme: è indispensabile che queste indagini genetiche vengano effettuate in tutte le Regioni italiane all'interno di **Centri e Percorsi di diagnosi, trattamento e assistenza per persone ad alto rischio eredo-familiare** (PDTA alto rischio), dove vengono fornite tutte le informazioni e l'assistenza necessarie».