

Tumori ereditari: troppo pochi i pazienti italiani (e i familiari sani) che vengono inviati a fare una consulenza genetica

Uno studio italiano scopre alterazioni genetiche legate a sindromi che si trasmettono in famiglia. Informazioni importanti per scegliere le cure nei malati e per fare prevenzione nei parenti (Fonte: <https://www.corriere.it/> 14 ottobre 2025)



Il modo di curare i tumori è molto cambiato negli ultimi anni e c'è un'informazione che può fare una grande differenza: **la diagnosi, oggi più che mai, dev'essere estremamente precisa.** Questo significa, in pratica, che conoscere le **alterazioni del Dna** presenti nella neoplasia di un paziente (quelle che in gergo medico si chiamano **caratteristiche molecolari**) del **singolo tumore**, è molto utile per orientare le scelte terapeutiche. E non solo. «Siamo nell'era della **medicina di precisione** e verificare se e quali **alterazioni genomiche** sono presenti nella neoplasia di ciascun malato è un passaggio fondamentale e sempre più ricerche lo dimostrano -sottolinea **Evaristo Maiello, presidente della Federazione Italiana dei Gruppi Cooperativi Oncologici (FICOG)** - . L'attenzione degli specialisti si sta spostando dall'organo interessato dalla neoplasia (colon, polmone, seno o altro) alle **alterazioni del Dna**, sempre più determinanti per scegliere la **terapia maggiormente indicata e con probabilità di successo più elevate**».

È però necessario che in Italia sia implementata l'esecuzione sia dei test genomici (per definire la cura) sia di quelli genetici (per verificare l'eventuale presenza di **tumori ereditari o familiari**) che ancora non vengono effettuati a tutte le persone nelle quali sarebbero indicati.

Quanti sono i tumori ereditari

Ma c'è di più: nonostante i tumori ereditari non siano molti numerosi, grazie ai moltissimi studi su Dna e cancro stanno emergendo conoscenze sempre più approfondite anche su quelle **mutazioni che possono potenzialmente essere causa di una trasmissione familiare di una neoplasia**. Tanto che anche i numeri stanno cambiando.

A lungo, infatti, si è ritenuto che solo il 5-10% degli individui fosse portatore di «sindromi ereditarie», che presentano cioè **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 biologia molecolare, però, oggi si ritiene che questa percentuale possa essere più elevata e che quando si eseguono profilazioni molecolari estese di campioni tumorali si possano riscontrare **fino al 15%** alterazioni del Dna a potenziale significato germinale (geni e altre varianti genetiche come i singoli polimorfismi)). Da ciò ne deriva che individuare correttamente i portatori di potenziali sindromi ereditarie potrebbe avere un impatto notevole per la prevenzione e la cura di molti tumori» dice **Nicola Normanno, direttore Scientifico dell'IRCCS IRST di Meldola**. Le ultime stime in Italia indicano che sono circa **40mila i casi annui** di neoplasie collegate a sindromi ereditarie.

Attenzione, niente panico

Sia chiaro, però: primo, avere una alterazione genomica non significa ammalarsi. Secondo, 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**.

Terzo, 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. «I test genetici per l'identificazione delle alterazioni 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") - precisa **Carmine Pinto, direttore dell'Oncologia Medica dell'IRCCS di Reggio Emilia** -. 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».

Il nuovo studio italiano

È in questo contesto che s'inserisce un nuovo importante studio italiano promosso da Ficog e pubblicato sulla rivista scientifica JCO Precision Oncology che ha dimostrato, per la prima volta in una popolazione di pazienti italiani, che **l'analisi del tessuto tumorale con pannelli genomici ampi può individuare alterazioni in geni che causano sindromi ereditarie da cancro**. Questo approccio può consentire l'individuazione di famiglie ad elevato rischio di sviluppare

neoplasie, nelle quali programmi di prevenzione e di diagnosi precoce possono ridurre in maniera significativa la mortalità da cancro. «L'obiettivo primario dello studio è la descrizione della frequenza di mutazioni che consentono un intervento terapeutico in pazienti che ricevano una caratterizzazione genetico-molecolare con metodiche di **next generation sequencing (NGS)**, [**test di sequenziamento genetico di nuova generazione**](#) - dice **Evaristo Maiello**, direttore dell'Oncologia Medica alla Fondazione IRCCS Casa Sollievo della Sofferenza di San Giovanni Rotondo (Fg)-. Lo studio RATIONAL prevede l'arruolamento in due diversi bracci. Nel braccio B, il tessuto tumorale di pazienti con diversi tipi di tumore è stato analizzato con i pannelli di Foundation Medicine che coprono oltre 300 geni, tra cui alcuni potenzialmente coinvolti in sindromi ereditarie del cancro».

La Società Europea di Oncologia Medica (Esmo) raccomanda che, quando alterazioni sono rilevate in 40 geni associati a sindromi ereditarie da cancro, il paziente venga inviato ad una consulenza genetica per confermare l'eventuale ereditarietà della mutazione identificata. Questa procedura è fortemente raccomandata in particolare per un gruppo di sette geni con forte correlazione con ereditarietà, tra cui i geni responsabili di forme ereditarie di cancro della mammella, dell'ovaio, del colon e della tiroide.

Pochi pazienti avviati a una consulenza genetica

«L'analisi di mutazioni in geni associati a sindromi ereditarie del cancro ha coinvolto 1339 - spiega Nicola Normanno -. Lo studio ha rivelato la presenza di **mutazioni in 193 casi, il 14,4% del totale**. Mutazioni nei sette geni con maggiori evidenze di ereditarietà sono state trovate in 59 pazienti, che presentavano anche tumori di solito non sottoposti ad analisi genetiche. Lo studio ha anche individuato riarrangiamenti di geni associati ad ereditarietà in ulteriori 53 pazienti, evidenziando per la prima volta la necessità di non soffermarsi solo sulle mutazioni ma di valutare anche alterazioni genomiche più complesse». Tuttavia, **solo una piccola percentuale dei pazienti con mutazioni potenzialmente associate a ereditarietà è stata avviata a una consulenza genetica**. «La bassa percentuale di pazienti avviati a una consulenza genetica suggerisce la necessità di **formazione specifica dei sanitari** sulle implicazioni germinali di test eseguiti con ampi pannelli - conclude Carmine Pinto -. L'impiego di queste tecnologie e la loro interpretazione dovrebbero sempre essere effettuate nell'ambito dei [**Molecular Tumor Board**](#), in cui genetisti, biologi molecolari e patologi possono contribuire ad una corretta interpretazione dei risultati».