

TUMORE DEL SENO: SCOPERTA L'ORIGINE EREDITARIA DI UNA FORMA RARA

Un gruppo di ricerca IEO scopre che il tumore metaplastico può essere collegato a mutazioni genetiche del gene BRCA1. I risultati dello studio su European Journal of Human Genetics.

Milano, 11 settembre - Il tumore del seno metaplastico, una forma rara e aggressiva, può avere origine ereditaria. Lo rivela uno studio dell'**Istituto Europeo di Oncologia**, recentemente pubblicato sullo **European Journal of Human Genetics**, che per la prima volta ha dimostrato l'esistenza di un legame fra questo temibile carcinoma mammario e mutazioni genetiche del noto gene *BRCA1*: i risultati ottenuti su un'ampia casistica di pazienti sottoposte al test genetico dei geni *BRCA1* e *BRCA2*, selezionate quindi sulla base della loro storia oncologica personale e familiare, mostrano che un'alta percentuale dei tumori metaplastici diagnosticati è ereditario. Dato finora del tutto sconosciuto. L'importanza della scoperta - come sottolinea **Gareth Evans**, autorevole genetista del Manchester University Hospital, in un editoriale pubblicato sulla stessa rivista scientifica - risiede nella possibilità di capire meglio i meccanismi di nascita e sviluppo di un tumore complesso ed eterogeneo, come è quello metaplastico, per aumentarne le opzioni di cura, ad oggi limitate e scarsamente efficaci.

“Il tumore al seno metaplastico è ancora per lo più un mistero: sappiamo che è raro (meno del 5% di tutti i tumori del seno), che colpisce di frequente le donne giovani e che purtroppo risponde pochissimo alle terapie. Ma non sappiamo il perché. Per questo la scoperta del suo possibile legame con *BRCA1*, apre finalmente orizzonti inediti di cura, con i farmaci di nuova generazione che hanno dimostrato efficacia contro i tumori che presentano questa mutazione. Alcuni studi avevano già segnalato il possibile ruolo di *BRCA1* nell'aumentare il rischio di tumore metaplastico, ma il nostro lavoro è il primo che dimostra, con un'analisi retrospettiva di 5226 pazienti con tumore al seno sottoposte a test genetici in IEO, che oltre il 50% dei tumori metaplastici sono associati significativamente alla presenza di *BRCA*”, commenta **Giovanni Corso**, chirurgo senologo IEO, ricercatore universitario della Statale di Milano e primo autore dello studio.

“In primo luogo abbiamo osservato una frequenza maggiore di tumori metaplastici nelle pazienti portatrici di mutazioni nei geni BRCA: 1,2 % rispetto allo 0,2 % rilevato nelle pazienti non mutate. Poi abbiamo trovato che in questo sottogruppo tutte le pazienti erano portatrici di *BRCA1* e nessuna di *BRCA2*. Questi risultati confermano che il tumore metaplastico ha una chiara predisposizione ereditaria associata al *BRCA1*. Si tratta tuttavia di risultati ottenuti su una casistica fortemente selezionata. Per questo sono necessari altri studi su popolazioni di pazienti non selezionate con test genetico per capire quale sia il vero ruolo del gene *BRCA1* nell'insorgenza del tumore metaplastico della mammella. Sarà importante inoltre studiare il coinvolgimento di altri geni nell'origine di questa rara forma di tumore”, dichiarano **Bernardo Bonanni**, Direttore della Divisione di Prevenzione e Genetica Oncologica e coautore dello studio, insieme a **Mariarosaria Calvello**, coautrice e **Monica Marabelli**, corresponding author dell'articolo (entrambe della stessa Divisione).

“Questi risultati dimostrano che le opzioni chirurgiche per il tumore metaplastico potrebbero essere più estese, come anche la mastectomia profilattica controlaterale” riferisce **Paolo Veronesi**, Direttore del Programma di Senologia IEO.

“Sicuramente occorre molta cautela e soprattutto molta ricerca ancora sui tumori metaplastici. Tuttavia, come accade per tutti gli altri tumori rari, spesso poco curabili, anche risultati iniziali, come i nostri, aprono uno spiraglio concreto al trattamento e accendono una luce di speranza per le nostre pazienti”, conclude Corso.