Patologie benigne della mammella: fattori genetici

Dott.ssa Cecilia Bracco
Genetista â€“ AOU CittÃ della Salute e della Scienza, Torino

Intervista rilasciata in occasione del Corso ECM di aggiornamento sulla diagnosi e il trattamento della patologia benigna della mammella, organizzato dalla Fondazione Alessandra Graziottin per la cura del dolore nella donna Onlus, Milano, 2 dicembre 2016

Sintesi del video e punti chiave

Quando si parla della mammella, le forme di predisposizione genetica che si conoscono meglio riguardano il carcinoma senza segni clinici: si pensi, per esempio, alle mutazioni dei geni BRCA 1 e 2. Ma anche sulle patologie benigne sintomatiche il genetista può dure qualcosa di interessante, soprattutto grazie a una serie di studi recenti che hanno ampliato in misura significativa le conoscenze della comunità scientifica internazionale.

In questo video, la dottoressa Bracco fa alcuni esempi e illustra:

- come la sindrome di Cowden, legata a mutazioni del gene oncosoppressore PTEN, sia caratterizzata non solo da lesioni cutanee ma anche da patologie benigne della tiroide e del seno, con manifestazioni cliniche che possono comportare seri problemi di salute;
- la correlazione tra fibroadenoma e varianti con guadagno di funzione, molto diffuse, nel gene che codifica per il recettore della prolattina;
- come importanti ricerche sugli alleli di suscettibilità, infine, abbiano evidenziato come alcuni polimorfismi in recettori degli estrogeni e degli androgeni, e nei geni codificanti per il metabolismo di tali ormoni, possano associarsi, da un lato, all'insorgenza delle patologie benigne della mammella e, dall'altro, alla loro progressione in senso maligno;
- perché è difficile trarre indicazioni cliniche dirimenti dagli alleli di suscettibilità.

Realizzazione tecnica di **MedLine.TV**

Â© 2017 - Fondazione Alessandra Graziottin - www.fondazionegraziottin.org