

COMUNICATO STAMPA

Tumore del seno: scoperta allo IEO una nuova forma ereditaria

Appello dei senologi: le donne con un tumore lobulare, con età sotto i 45 anni, o con storia familiare positiva o con tumore lobulare bilaterale dovrebbero essere tutte testate per il gene CDH1

Milano, 30 aprile - Un team di medici e ricercatori IEO ha scoperto una nuova forma ereditaria di tumore del seno, associata al gene CDH1, che si differenzia integralmente dalla classica sindrome del carcinoma mammario ereditario, causata dalle note mutazioni dei geni BRCA1 e 2. I risultati dello studio - nato da un'intuizione clinica del dott. **Giovanni Corso**, chirurgo senologo dell'Istituto Europeo di Oncologia e ricercatore dell'Università Statale di Milano - sono stati appena pubblicati da *JAMA Network Open*, una delle riviste scientifiche più prestigiose al mondo.

“La nostra scoperta definisce una nuova sindrome chiamata “carcinoma mammario lobulare ereditario” associata al gene CDH1. Abbiamo infatti identificato mutazioni patogenetiche del gene CDH1 in donne operate per un tumore lobulare del seno. Abbiamo allora indagato il perché di questa presenza e abbiamo scoperto che tale gene, già noto per la predisposizione del carcinoma gastrico ereditario, si lega anche a nuova variante rara di tumore lobulare, che si presenta prevalentemente nelle donne giovani con età inferiore ai 45 anni alla diagnosi, o con storia familiare positiva per carcinoma mammario, o con un tumore mammario bilaterale” spiega Corso.

Lo studio, finanziato dal Ministero della salute e avviato nel 2016, si è svolto su una popolazione di 5429 donne operate al seno per tumore lobulare. Le donne che presentavano questo fenotipo erano in totale 1867 e, tra queste, 394 sono state testate per i geni CDH1, BRCA1 e BRCA2. Circa il 5% presentava una variante del gene CDH1, senza mutazioni dei geni BRCA1 e 2. Nonostante sia una sindrome rara, tuttavia, la probabilità che questa variante sia patogenetica è molto alta, circa il 40%.

“Le analisi statistiche hanno dimostrato che la presenza di CDH1 mutato nelle donne più giovani (40 anni) predispone allo sviluppo del tumore lobulare del seno, anche più dei geni BRCA 1 e 2. Il rischio di sviluppare anche un tumore gastrico rimane incerto, ma possibile. Il test CDH1 è quindi importantissimo sia per la donna che per i famigliari. Ad oggi il SSN non prevede il test per questa popolazione femminile, ma la nostra scoperta apre una nuova possibilità. Abbiamo già definito nuovi criteri clinici per testare il gene CDH1, che verranno anche pubblicati a breve sulle nuove linee guida dell'Associazione Italiana di Oncologia Medica (AIOM)” conclude Corso.

“La nostra scoperta ha importanti implicazioni cliniche perché abbiamo gli strumenti per proteggere le donne che presentano la nuova sindrome di carcinoma mammario lobulare ereditario. Per esempio si può seriamente considerare, caso per caso, l'opportunità della mastectomia bilaterale. Inoltre viene fortemente consigliata la gastroscopia annuale per un possibile rischio di sviluppare un carcinoma gastrico” afferma il Prof. Paolo Veronesi, coautore dello studio.

Link allo studio: Genotype Exploration in Women With Hereditary Lobular Breast Cancer Phenotype. *JAMA Network Open*, 2024, 7(4):e247862. doi:10.1001/jamanetworkopen.2024.7862 CDH1

Ufficio Stampa

Donata Francese: donata.francese@dfpress.it 3356150331