

COMUNICATO STAMPA

TUMORI DEL SENO: NUOVE FRONTIERE PER I TEST GENETICI

Uno studio IEO appena pubblicato sullo European Journal of Cancer conferma che è necessario espandere gli attuali criteri per sottoporre le donne ai test genetici al fine di ampliare le possibilità di prevenzione per pazienti e famigliari

Milano, 15 aprile - È stato appena pubblicato sulla rivista *European Journal of Cancer* uno studio dell'Istituto Europeo di Oncologia che determina per la prima volta la diversa frequenza delle mutazioni ereditarie dei geni BRCA2 e BRCA1 nei due tipi conosciuti di cancro al seno, duttale e lobulare. L'informazione sulla presenza nel DNA di questi geni mutati, anche nelle pazienti che non hanno familiarità, è molto importante perché le mutazioni segnalano, in misura diversa, un aumentato rischio di tumore del seno e un rischio aggiuntivo per altri tumori, cambiando lo scenario di prevenzione per la paziente e per i suoi familiari.

Lo studio è una metanalisi di 12 lavori di ricerca pubblicati fra il 1998 e il 2025 che includevano oltre 8000 pazienti con tumore del seno invasivo sia duttale che lobulare. Le donne sono state sottoposte a test genetico e i risultati mostrano che le mutazioni BRCA1, le più temibili, si riscontrano più di frequente nei tumori duttali (soprattutto se la paziente è giovane e in premenopausa). Invece mutazioni a carico del gene BRCA2, sono state riscontrate prevalentemente nelle donne con tumore lobulare.

I tumori invasivi duttali sono il tipo più comune (circa 80% dei casi) mentre i lobulari rappresentano non più del 10-15% del totale.

“Come epidemiologa e biostatistica ho proposto di applicare metodologie rigorose per rispondere a una domanda rimasta aperta: le mutazioni BRCA1 e BRCA2 si distribuiscono allo stesso modo nei diversi istotipi di tumore mammario? Solo integrando dati provenienti da studi frammentati, l'approccio metanalitico ci ha permesso di far emergere un segnale chiaro che i singoli lavori non evidenziavano. Abbiamo così mostrato una diversa associazione tra BRCA1 e tumore duttale e tra BRCA2 e lobulare. L'unicità del lavoro sta nell'aver fornito evidenze solide su questo aspetto, con possibili implicazioni per i criteri di accesso al test genetico e per una prevenzione più mirata” afferma la **dott.ssa Sara Gandini**.

“Il nostro studio chiarisce definitivamente che le donne con tumore mammario ad istotipo lobulare presentano un'associazione significativa con il gene BRCA2. Attualmente molte donne potrebbero sfuggire al test genetico, in quanto non rientrano nei criteri attuali, ma noi riteniamo indispensabile procedere verso un'espansione dei criteri, includendo anche le donne con tumore lobulare mammario, anche dopo la menopausa. L'informazione genetica è necessaria per un corretto inquadramento chirurgico della paziente ma anche per conoscere il rischio dei suoi familiari” conclude il **prof. Giovanni Corso**, chirurgo senologo dello IEO.

Link allo studio: Corso G, Andreon C, La Vecchia C et al. Invasive lobular and ductal breast cancers: a systematic review and metanalysis in association with BRCA1/2 mutation status. *European Journal of Cancer*, 2026, 25:239:116692.

Doi: 10.1016/j.ejca.2026.116692. - [https://www.ejcancer.com/article/S0959-8049\(26\)00472-7/fulltext](https://www.ejcancer.com/article/S0959-8049(26)00472-7/fulltext)

Ufficio stampa

Donata Francese: donata.francese@dfpress.it - 3356150331