



**GRUPPO DI STUDIO**

**TUMORI DELLA MAMMELLA**

**FOLLOW-UP DOPO TRATTAMENTO PER  
CARCINOMA DELLA MAMMELLA  
IN PAZIENTI PORTATRICI DI MUTAZIONE DI BRCA  
O AD ALTO RISCHIO FAMILIARE IN ASSENZA DI  
MUTAZIONE NOTA**

A cura di

**Maria Rosa La Porta (coordinatrice)**

**Nicoletta Biglia**

**Francesca Martra**

**Barbara Pasini**

**Eugenio Zanon**

**Il documento è stato valutato e validato dal gruppo di lavoro sui**

**TUMORI DELLA MAMMELLA**

**così composto:**

*Albertinazzi Stefania, Bagnato Rosaria, Baù Maria Grazia, Bellò Marilena, Bergnolo Paola, Biglia Nicoletta, Botta Mario, Buonocore Cesare, Bussone Riccardo, Calia Costanza, Castiglione Federico, Ciccardi Daniela, De Sanctis Corrado, Donadio Michela, Feyles Elda, Gambaro Giuseppina, Garetto Alessio, Garrone Ornella, Gaspari Fabio, Gatti Marco, Ghidoni Palmira, Grasso Fulvia, Gregori Gianluca, Gribaudo Sergio, Grilz Gretha, Gorzegno Gabriella, La Porta Maria Rosa, Mano Maria Piera, Marchionatti Sara, Martra Francesca, Mastrantuono Donato, Mellano Raffaella, Minischetti Monica, Montemurro Filippo, Nigro Cinzia, Orlassino Renzo, Pacquola Maria Grazia, Paduos Adriana, Perlo Veronica, Perroni Davide, Pietribiasi Francesca, Piovano Pierluigi, Principe Ernesto, Regis Gianna, Rinarelli Mariateresa, Ritorto Giuliana, Rossi Annalisa, Rovea Paolo, Sabbaa Silvana, Sapino Anna, Storto Silvana, Testa Silvio, Valabrega Giorgio, Vana Federica, Verbale Michela, Zanon Eugenio*

**Per quanto riguarda il Follow-up clinico e strumentale** l'unica differenza nei confronti delle pazienti senza familiarità è l'indicazione all'esecuzione di RM periodica con cadenza annuale. In queste pazienti infatti il rischio di carcinoma controlaterale è significativamente maggiore rispetto a quello delle donne con carcinoma sporadico e stimato fra il 20 % ed il 40%.

Importante è prendere in considerazione le possibilità di interventi, sia farmacologici, sia chirurgici, per la riduzione del rischio a carico della mammella e degli annessi uterini.

L'uso di un **trattamento endocrino adiuvante**, se indicato per il tumore primario, contribuisce a ridurre il rischio per la mammella controlaterale. Le procedure di sorveglianza degli effetti collaterali dei trattamenti sono le stesse raccomandate per le pazienti senza aumento di rischio.

Lo stesso vale per le raccomandazioni relative allo **stile di vita**.

**La chirurgia profilattica** (Risk Reduction Surgery) può avere come obiettivo le mammelle e gli annessi uterini.

**La mastectomia bilaterale** riduce il rischio di sviluppare un tumore della mammella di almeno il 90% nelle donne portatrici di mutazioni del BRCA. L'intervento deve essere eseguito soltanto su pazienti ad alto rischio che lo desiderino e dopo discussione approfondita dei pro e dei contro. Oltre alle pazienti con mutazione di BRCA1 e 2 trova indicazione in presenza di mutazione di TP53 e di PTEN; non vi è consenso unanime sull'indicazione nelle pazienti con anamnesi positiva per CLIS senza altri fattori di rischio.

**L'annessiectomia bilaterale profilattica** è motivata dall'alto rischio che queste pazienti hanno di sviluppare nel corso della vita un tumore ovarico (in realtà un tumore in genere originante dalla fimbria tubarica per cui è necessario asportare anche la tuba oltre all'ovaio), stimabile nel 40-60% per il BRCA1 e del 11-37% per il BRCA2. Inoltre a sostegno della chirurgia profilattica vi è l'osservazione della mancanza di efficaci misure di diagnosi precoce e della cattiva prognosi del carcinoma ovarico. L'efficacia della annessiectomia bilaterale profilattica è stata dimostrata in numerosi studi e può essere stimata intorno all'80-85%. Non va dimenticato un rischio residuo (variabile fra l'1% ed il 4%) legato alla possibilità che si sviluppi un carcinoma primitivo del peritoneo.

Nelle portatrici di mutazione di BRCA l'effettuazione dell'annessiectomia in premenopausa riduce anche del 50% circa il rischio di tumore della mammella. L'età per eseguire questa procedura non è definita ma si considera che idealmente sia tra i 35 e i 40 anni, dopo aver completato il progetto riproduttivo. Il beneficio aggiuntivo dell'isterectomia non è stato ad oggi definito. Le pazienti che non si sottopongono a chirurgia annessiale profilattica possono essere seguite con ecografia TV e dosaggio Ca125 ogni 6 mesi.

### **Bibliografia.**

- NCCN Guidelines for Breast Cancer 2013 e NCCN Guidelines for Genetic/Familial risk Assessment: Breast and Ovarian.