

# I test BRCA oggi in Italia

---

Sapere cos'è il **test BRCA**, come funziona, dove può essere eseguito aiuta a fare una scelta più serena e consapevole, cancellando almeno in parte i molti punti di domanda che accompagnano questa decisione.

## **COME SI ACCEDE AL TEST BRCA?**

Il test BRCA viene proposto solitamente nell'ambito di un percorso di consulenza genetica (con un genetista, un oncologo o un ginecologo con competenze oncologiche) che ha l'obiettivo di presentare quali sono i motivi per cui viene proposto il test, quali sono i risultati possibili e le azioni che possiamo intraprendere a fronte dei diversi risultati, sia per la persona con tumore ovarico che eventualmente per i suoi familiari. I tempi e le modalità di acquisizione del consenso all'esecuzione del test BRCA devono essere rispettosi delle volontà della paziente, con disponibilità ad approfondire qualsiasi tematica possa aiutarla a compiere una scelta consapevole.

## **È NECESSARIO IL CONSENSO INFORMATO?**

Per sottoporsi al test BRCA è necessario il consenso informato. Il compito di informare adeguatamente la paziente e raccogliere il suo consenso scritto spetta al medico che prescrive il test e all'équipe di genetica clinica oncologica di riferimento a cui la paziente può rivolgersi per approfondimenti sugli aspetti genetici prima di decidere se sottoporsi o meno al test. I temi su cui indirizzare la riflessione di chi desidera sottoporsi al test BRCA sono molteplici: ad esempio, la paziente deve essere consapevole di quali sono i possibili risultati del test e le conseguenze sulla gestione del suo rischio e sulle misure preventive del caso; le deve essere fornita una spiegazione su cosa sono i geni BRCA e del perché aumentano il rischio di tumore; deve conoscere i limiti tecnici del test e la probabilità di falsi positivi o falsi negativi; deve essere informata sui costi del test BRCA e sulla possibilità di copertura da parte del Sistema Sanitario Nazionale; dovranno essere decise quali terze parti verranno a conoscenza dei risultati del test BRCA, come ad esempio i familiari che potrebbero beneficiare dell'informazione. Chi decide di effettuare il test BRCA deve inoltre aver valutato attentamente le alternative possibili, prima di decidere di sottoporvisi.

## **IL TEST BRCA È A PAGAMENTO OPPURE È COPERTO DAL SISTEMA SANITARIO NAZIONALE O DA QUALCHE FORMA DI ASSICURAZIONE?**

Il test BRCA può essere effettuato entro il Sistema Sanitario Nazionale con criteri di accesso al test diversi a seconda della regione di residenza. Il regime di rimborsabilità per il test BRCA varia infatti attualmente da regione a regione.

## **TUTTE LE DONNE AFFETTE DA TUMORE OVARICO POSSONO SOTTOPORSI AL TEST BRCA?**

L'Associazione Italiana di Oncologia Medica, la Società Italiana di Genetica Umana, la Società Italiana di Biochimica e Biologia Molecolare Clinica e la Società Italiana di Anatomia Patologica e Citologia diagnostica suggeriscono che tutte le pazienti con tumore dell'ovaio non mucinoso e non

borderline vengano avviate sin dalla nuova diagnosi al test BRCA indipendentemente dall'età e dalla storia familiare.

Esiste tuttavia una variabilità di approccio a livello del territorio nazionale sull'accessibilità delle pazienti al test BRCA.

### **DOVE SI ESEGUE IL TEST BRCA?**

Esistono diversi laboratori in Italia, convenzionati o meno con il Sistema Sanitario Nazionale, in cui è possibile effettuare il test BRCA. È necessario informarsi presso il proprio medico sulle strutture presenti nel territorio.

### **IN COSA CONSISTE IL TEST BRCA?**

Il test BRCA può essere eseguito con due modalità.

La prima consiste in un semplice prelievo di sangue: in questo modo si valuta la presenza di una mutazione germinale, cioè ereditata dai genitori e trasmissibile ai figli, e quindi presente in tutte le cellule.

La seconda modalità è l'analisi del tessuto tumorale (test somatico): in questo caso non è possibile stabilire a priori se la mutazione è stata ereditata o acquisita nel tempo, ma sarà necessario un confronto con il DNA di un tessuto normale, non tumorale. Infatti, mentre una mutazione ereditata è presente in ogni cellula dell'individuo, una mutazione acquisita nel tempo è presente solo nelle cellule tumorali.

Attualmente, il test BRCA sul tumore viene prescritto dall'oncologo in casi specifici.

### **QUANTO TEMPO SERVE PER AVERE I RISULTATI?**

Una volta eseguito il test BRCA, il tempo di attesa dei risultati è di qualche settimana, a volte purtroppo anche di qualche mese. La tempistica è quindi variabile da centro a centro, e per tipologia di richiesta (ad esempio quando la mutazione è nota in famiglia, il risultato è sempre ottenibile in poche settimane).

### **E SE SI VENISSE A SAPERE CHE HO UN AUMENTATO RISCHIO? AVRÒ PROBLEMI SUL LAVORO?**

La Costituzione Italiana e la Carta dei Diritti Fondamentali dell'Unione Europea condannano ogni tipo di discriminazione, compresa quella dovuta a motivi di salute. Inoltre, in fase di acquisizione del consenso informato, il medico è tenuto ad informare il paziente in merito alle terze parti che verranno a conoscenza dell'esito e a rispettare la sua volontà in merito: spetta al paziente scegliere con chi condividere le informazioni sulla propria salute.