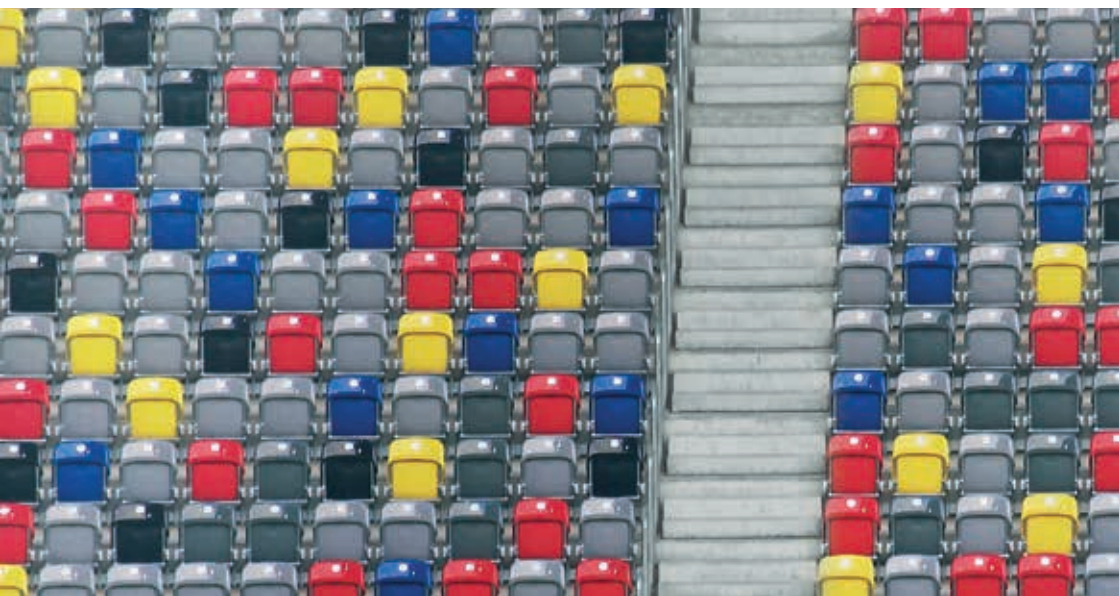




Rischio di cancro ereditario

Una guida della Lega contro il cancro
per malati e familiari



Le leghe contro il cancro in Svizzera: prossimità, confidenzialità, professionalità

Offriamo consulenza e sostegno di prossimità ai pazienti oncologici, ai loro familiari e amici. Nelle 60 sedi delle Leghe contro il cancro operano un centinaio di professionisti ai quali si può far capo gratuitamente durante tutte le fasi della malattia.

Le Leghe cantonali organizzano campagne di sensibilizzazione e prevenzione delle malattie tumorali presso la popolazione, con l'obiettivo di promuovere stili di vita salutari e quindi ridurre il rischio individuale di ammalarsi di cancro.

Impressum

Editrice

Lega svizzera contro il cancro
Effingerstrasse 40, casella postale
3001 Berna
tel. 031 389 91 00, fax 031 389 91 60
info@legacancro.ch, www.legacancro.ch

Consulenza tecnica

Dott. med. Suzanne Braga, FMH Genetica medica, Berna
Dott. med. Katharina Buser, FMH Medicina interna, specializzata in oncologia, Berna
Dott. rer. nat. Rolf Marti, Responsabile Promozione della ricerca, Lega svizzera contro il cancro, Berna
Prof. dott. med. Hansjakob Müller, Direttore Dipartimento di Medicina Genetica UKBB/DKBW, Università di Basilea
Dott. med. Rosanna Zanetti Dällenbach, Capo servizio Clinica ginecologica, Ospedale universitario di Basilea

Autrice

Ruth Jahn, giornalista RP, Zurigo

Redazione

Susanne Lanz, Lega svizzera contro il cancro, Berna

Traduzione

Christian La Cava, Muralto

Immagini

copertina, pp. 4, 16: ImagePoint AG, Zurigo
pp. 10, 20: Corbis/Specter, Zurigo

Design

Wassmer Graphic Design, Zäziwil

Stampa

Ast & Fischer SA, Wabern

Questo opuscolo è disponibile anche in francese e tedesco.

© 2016, 2010, Lega svizzera contro il cancro, Berna | 4ª edizione invariata

Sommario

Editoriale	5
Quale relazione esiste fra il cancro e i geni?	6
Una mutazione genetica non causa necessariamente il cancro	7
Con che frequenza si manifestano le malattie tumorali ereditarie?	8
Quali forme di cancro possono essere ereditate?	9
Che fare quando vi è un rischio elevato di cancro in famiglia?	11
La consulenza genetica	14
Cos'è un test genetico?	15
Cosa può indicare un test genetico?	15
Quando è opportuno effettuare un test genetico?	17
I familiari dovrebbero essere informati sul risultato?	18
La legge diagnostica in Svizzera	19
Vivere con il rischio del cancro	21
Consulenza e informazione	22



Cara lettrice, caro lettore

Quando nel testo è utilizzata solo la forma maschile o femminile questa si riferisce a persone di entrambi i sessi.

Se nella sua famiglia si sono già verificati diversi casi di malattie tumorali forse desidera sapere se lei stesso, i suoi figli, i suoi fratelli e le sue sorelle o altri membri della famiglia sono a rischio. Magari si chiederà quali sono le probabilità che nella sua famiglia sia ereditaria la predisposizione alle malattie tumorali? Come posso io, o la mia famiglia, convivere con questo rischio? A chi possiamo rivolgerci per una consulenza? Quali sono i vantaggi di un test genetico?

Il presente opuscolo affronta queste e altre domande analoghe. Spesso, infatti, una malattia tumorale in famiglia suscita negli altri membri del gruppo familiare domande sul proprio rischio di contrarre la malattia. Di solito tali preoccupazioni sono ingiustificate: secondo le conoscenze attuali, i familiari della maggioranza dei malati di cancro non corrono un rischio elevato di essere colpiti a loro volta da una malattia tumorale. Esistono tuttavia famiglie in cui la predisposizione per determinate forme tumorali è trasmessa da generazione in generazione. Per le persone che appartengono a queste famiglie può essere importante conoscere tale predisposizione in modo da adottare in modo tempestivo le misure preventive necessarie.

Questo opuscolo rappresenta un primo aiuto all'orientamento: la informiamo in merito agli aspetti medici e all'incidenza dei casi di cancro a predisposizione familiare; scoprirà inoltre in quali casi è opportuna una consulenza genetica.

Nell'opuscolo sono pure illustrate tutte le implicazioni legate a un test genetico e quali fattori dovrà considerare nella decisione a favore o contro questo esame genetico.

Non possiamo toglierle il peso delle preoccupazioni legate alla sua salute e a quella dei suoi familiari, vogliamo tuttavia incoraggiarla a porre al suo medico le domande che per lei contano maggiormente. È nostro desiderio sostenerla e aiutarla a trovare per lei e la sua famiglia la via migliore per affrontare il futuro con serenità.

La sua Lega contro il cancro

Quale relazione esiste fra il cancro e i geni?

Il nostro patrimonio genetico, che abbiamo ereditato dai nostri genitori, si trova in pressoché tutte le cellule del nostro corpo. Contiene un'infinità di geni (fattori ereditari) e rappresenta una sorta di raccolta di ricette, secondo cui vive e lavora ogni singola cellula. In base a queste ricette la cellula si divide o si differenzia, comunica con le altre cellule oppure produce elementi (ormoni, enzimi, ecc.).

Nei geni possono insidiarsi errori

Una ricetta contenuta in una cellula può subire modifiche chiamate mutazioni. Le mutazioni genetiche di singole cellule si generano spontaneamente o sotto l'influsso di fattori ambientali (sostanze dannose, raggi o virus).

A causa della ricetta errata nella cellula in questione possono verificarsi, a seconda del gene colpito, disfunzioni nella riparazione di nuovi difetti generati nel patrimonio genetico o nella divisione cellulare. Di conseguenza si sviluppano cellule degenerate che si comportano diversamente dalle altre cellule del tessuto; non muoiono, iniziano a proliferare e con il passare del tempo formano un tumore. Ciò accade tuttavia in genere solo quando avvengono mutazioni anche in altri geni.

Dietro alla maggior parte delle malattie tumorali si celano mutazioni genetiche di singole cellule del corpo. Tali mutazioni genetiche non sono trasmesse ai figli.

Alcune persone, tuttavia, dal momento della fecondazione dell'ovulo sono portatrici di una modifica genetica che comporta un rischio elevato di tumore. Ciò è dovuto al fatto che in un nostro antenato a un certo punto è avvenuta una mutazione all'interno di una cellula sessuale; in un ovulo nel caso di un antenato di sesso femminile, in uno spermatozoo nel caso di un antenato di sesso maschile.

Le mutazioni genetiche delle cellule sessuali possono essere trasmesse ai figli. Dal profilo statistico i membri di queste famiglie sono colpiti più spesso e prima da determinate forme tumorali rispetto alla media della popolazione (per esempio da cancro del seno o intestinale). I medici parlano di predisposizione genetica o di cancro ereditario.

Una mutazione genetica non causa necessariamente il cancro

Sebbene nelle famiglie predisposte certe forme tumorali compaiono più frequentemente che in altre, fortunatamente ciò non significa che tutti i membri della famiglia saranno colpiti dalla malattia. Vi sono due ragioni:

- La mutazione genetica per la predisposizione al cancro non viene trasmessa a tutti i figli. Ogni figlio presenta un rischio di ereditare la mutazione genetica di un genitore pari al 50 per cento.
- Anche nel caso in cui un figlio erediti la mutazione genetica, ciò non significa che nel corso della sua vita svilupperà un tumore. La malattia tumorale non si sviluppa, infatti, in ogni persona portatrice di un difetto genetico, poiché i fattori ereditari responsabili sono presenti in duplice copia: una copia di geni proviene dalla madre e l'altra dal padre. In ogni fami-

glia viene ereditata solo una delle copie genetiche modificate: quella del padre o quella della madre. Il tumore si sviluppa solo nel caso in cui in una cellula del corpo la seconda copia di geni (dapprima normale) subisca a sua volta una mutazione. Le persone con una predisposizione ereditaria dispongono quindi, rispetto al resto della popolazione, soltanto di una e non di due «valvole di sicurezza» a difesa da determinate forme di cancro.

Con che frequenza si manifestano le malattie tumorali ereditarie?

Fra tutti i pazienti ammalati di cancro, al massimo il 10 per cento presenta una predisposizione congenita dimostrabile, capace di favorire il processo degenerativo delle cellule. In questi casi si parla di malattie tumorali ereditarie, poiché la predisposizione può essere trasmessa da generazione in generazione. Per queste malattie in genere è un unico gene mutato a giocare un ruolo determinante.

Per circa un ulteriore 20 per cento di malati di cancro esiste probabilmente una certa predisposizione, estremamente complessa, che è tuttavia difficile da dimostrare con i metodi odierni di diagnostica genetica, poiché in genere sono coinvolti molti geni.

Dato che il cancro è una malattia molto diffusa – in Svizzera si ammalava di cancro una volta nella vita circa il 40 per cento della popolazione – non è raro che nella stessa famiglia si presentino più casi di cancro. Un numero elevato di tumori nella stessa famiglia non è quindi sempre riconducibile a fattori ereditari, ma può essere il risultato di mutazioni casuali, indipendenti una dall'altra. Visto che i membri di una famiglia spesso hanno uno stile di vita analogo, la massiccia presenza di malattie tumorali può anche essere legata all'esposizione agli stessi influssi ambientali cancerogeni.

Indizi principali a sostegno di una causa ereditaria delle malattie tumorali in una famiglia:

- La stessa forma di cancro si presenta ripetutamente in famiglia (eventualmente in relazione con alcune altre forme tumorali tipiche, v. anche «Quali forme di cancro possono essere ereditate?»).
- Una malattia tumorale si presenta a un'età precoce (prima dei 40 o dei 50 anni).
- Un membro della famiglia presenta una forma tumorale insolita (per esempio un tumore intestinale sul lato destro o un carcinoma mammario nell'uomo), oppure è colpito da più tumori nello stesso organo o in organi diversi.
- La famiglia appartiene a un gruppo della popolazione particolarmente a rischio. Le donne ebraiche ashkenazi, per esempio, corrono maggiori rischi di ammalarsi di cancro al seno o di un tumore delle ovaie rispetto ad altre donne. Nei discendenti di famiglie della val Poschiavo, inoltre, la poliposi adenomatosa familiare è più frequente che nella media della popolazione.

Quali forme di cancro possono essere ereditate?

Una predisposizione ereditaria al cancro (con una o più mutazioni genetiche) in genere non comporta una tendenza generale a sviluppare un tumore, bensì incide sulla tendenza a sviluppare forme tumorali ben precise. Oggi si conoscono oltre 20 diverse malattie tumorali ereditarie, di cui la maggior parte sono assai rare. Nei casi di cancro del seno e di tumore delle ovaie, di tumori del colon e del retto e nei melanomi maligni, un buon 5–10 per cento delle malattie può tuttavia essere ricondotto con certezza a una predisposizione genetica.

Cancro del seno/tumore delle ovaie (e cancro della prostata)

Ogni anno in Svizzera circa 5000 donne si ammalano di cancro del seno e 700 di tumore delle ovaie. Il 5–10 per cento di queste malattie sono riconducibili a fattori ereditari. Il tumore delle ovaie può anche manifestarsi con maggiore frequenza nelle famiglie con elevata concentrazione di tumori del colon (vedi sotto).

Inoltre, nelle famiglie colpite da casi di cancro al seno e di tumore delle ovaie, gli uomini sono colpi-

ti più spesso da cancro della prostata e anche da carcinomi mammari.

Tumori del colon e del retto (e altre forme tumorali)

Ogni anno in Svizzera 3700 persone si ammalano di tumore del colon o del retto; il 5–10 per cento di questi casi è di natura ereditaria.

Il cancro coloretale senza una precedente poliposi (hereditary non-polyposis colorectal cancer, HNPCC, usando l'acronimo inglese) è la forma ereditaria più frequente. Nelle famiglie colpite da questa forma di cancro si manifestano, un po' più frequentemente rispetto alla media della popolazione, tumori delle mucose uterine, dello stomaco, dell'intestino tenue, dell'uretere, delle vie biliari e delle ovaie.

Meno frequente è la poliposi adenomatosa familiare (FAP, dall'inglese). Nel caso di una FAP si possono formare da centinaia fino a migliaia di piccoli polipi che, pur essendo proliferazioni benigne del tessuto, spesso possono degenerare e dare origine a un tumore intestinale. Circa l'uno per cento di tutte le affezioni del colon e del retto sono da ricondurre a casi di FAP.



Melanoma maligno (e altre forme tumorali)

Nella formazione di un melanoma maligno (cancro della pelle) i fattori ereditari possono giocare un ruolo. Possono essere trasmessi pure la tendenza a sviluppare nei e certi disturbi nella pigmentazione della pelle. Questi ultimi rappresentano a loro volta fattori di rischio per i melanomi.

Ogni anno in Svizzera circa 1600 persone sono colpite da un melanoma, il 5–10 per cento in seguito a un rischio elevato in famiglia. Nelle famiglie colpite si manifestano con maggiore frequenza anche glioblastomi (tumori al cervello) e carcinomi del pancreas.

Che fare quando vi è un rischio elevato di cancro in famiglia?

Le persone con una predisposizione ereditaria sospetta o comprovata dovrebbero affidarsi alla diagnosi precoce: attraverso controlli regolari i tumori possono eventualmente essere individuati già in uno stadio precoce, ciò che consente un miglioramento delle possibilità di cura e di sopravvivenza.

Si raccomanda inoltre di condurre uno stile di vita a basso rischio che comprenda: l'astinenza dal fumo, un'alimentazione equilibrata, un peso corporeo adeguato (evitare l'obesità), il moto, un consumo di alcol il più ridotto possibile, la protezione dai raggi solari.

Per la maggioranza delle malattie tumorali, tuttavia, non esiste una prevenzione di sicuro effetto o la garanzia di poter essere curati con successo dopo una diagnosi precoce.

Tumori del colon e del retto

Nei casi di tumore del colon e del retto, conoscere la possibile predisposizione ereditaria rappresenta un notevole vantaggio; individuato precocemente, il cancro può essere curato con buoni risultati. Alle persone a rischio si raccomanda di sottoporsi a una colonoscopia dell'intestino ogni 5–10 anni (in caso di comprovata predisposizione ogni 1–2 anni).

I controlli dovrebbero iniziare circa 10 anni prima dell'età che aveva la persona più giovane della famiglia al momento della diagnosi. Se un membro della famiglia si è ammalato prima del 45° anno di età, i controlli dei familiari dovrebbero iniziare già dal 20°–25° anno di età.

Per le persone predisposte al FAP (vedi p. 9) sono consigliati controlli preventivi annuali già prima dei vent'anni. Nel corso di una colonscopia possono essere escissi i polipi o può essere anche presa in considerazione l'asportazione chirurgica di una parte del colon o del retto.

Cancro al seno e tumore delle ovaie

Maggiore è il numero di parenti strette colpite, e più giovani erano al momento di ammalarsi di cancro del seno o di tumore delle ovaie, più presto dovrebbero iniziare gli esami di controllo: di regola 5–10 anni prima dell'età in cui si è verificato il primo caso di cancro in famiglia. Se per esempio la madre si è ammalata a 40 anni, la figlia dovrebbe cominciare i controlli all'età di 30–35 anni (nei casi di comprovata predisposizione già dal 25° anno di età).

I controlli comprendono:

- una mammografia annuale (eventualmente completata da un'ecografia);
- un controllo annuale mediante palpazione da parte del medico;
- l'autoesame mensile del seno dal 18° anno di età;
- un'eventuale tomografia a risonanza magnetica (a seconda dell'indicazione).

Per le donne con una mutazione genetica dimostrata che predispone al cancro del seno o delle ovaie, i controlli possono essere estesi o intensificati.

L'ablazione del seno o delle ovaie a titolo preventivo è un'opzione che può essere presa in considerazione. Per la maggioranza delle donne però non rappresenta una soluzione valida.

Melanoma maligno

Le persone con una storia di famiglia in cui ricorrono casi di melanoma dovrebbero esporsi il meno possibile ai raggi diretti del sole o al solarium e proteggersi bene dal sole. Dovrebbero inoltre controllare regolarmente la loro pelle (da tre a quattro volte l'anno) e al minimo sospetto, oppure una volta l'anno, sottoporsi a un esame accurato effettuato dal medico di famiglia o da un dermatologo.

Forme tumorali più rare

Vi sono altre forme tumorali ereditarie, molto rare, per cui esistono però buone possibilità di cura. A condizione che la relativa predisposizione genetica sia riconosciuta già prima che l'affezione si manifesti oppure che la malat-

tia sia diagnosticata in uno stadio precoce.

- Il **retinoblastoma** è un tumore dell'occhio che può avere cause genetiche. Ogni anno in Svizzera circa un bambino ne è colpito nella sua forma ereditaria. Iniziata per tempo, la terapia basata sui raggi laser può distruggere il tumore e, a seconda dei casi, la vista può essere conservata.
- Anche nei casi delle cosiddette **neoplasie endocrine multiple di tipo 2 (MEN-2)**, che si manifestano fra l'altro sotto forma di tumore della tiroide, se l'ablazione del tumore, rispettivamente dell'organo, avviene in uno stadio precoce, le probabilità di successo sono molto buone. Una persona su 30 000 è colpita

da questa forma tumorale nel corso della propria vita.

- La **malattia di von Hippel-Lindau (VHL)** è una forma tumorale che può colpire diversi organi e di cui si ammalava una persona su 35 000. Un tempestivo trattamento con raggi laser dei tumori benigni dei vasi sanguigni dell'occhio, frequenti nei casi di VHL, consente per esempio di evitare una caduta della retina o una sindrome visiva.

La consulenza genetica

Il colloquio con il medico di famiglia (o con uno specialista) rappresenta la prima possibilità per informarsi sui tumori ereditari e per essere indirizzati verso un servizio di consulenza specializzato. Può anche rivolgersi di persona direttamente al centro. Una consulenza genetica è pagata dall'assicurazione di base obbligatoria, se effettuata da un medico riconosciuto.

In Svizzera tuttavia il numero di centri di consulenza è ancora esiguo.

- Presso la Società svizzera di genetica medica SSGM (vedi Appendice → Istituti specializzati) sono reperibili gli indirizzi dei medici specialisti e dei medici specializzati in genetica medica.
- Presso l'Istituto Svizzero per la Ricerca Applicata sul Cancro SAKK (vedi Appendice → Istituti specializzati) sono reperibili gli indirizzi dei centri di consulenza genetica (Genetic Counseling Centers), uniti nella rete del Network Cancer Genetics. Basano la loro attività su una consulenza multidisciplinare incentrata specialmente sul cancro. Accanto a un medico specialista FMH in genetica medica si consultano pure altri specialisti (p. es. in medicina interna, ginecologia, gastroenterologia, oncologia, psicologia, cure ecc.).

Una consulenza comprende sempre diverse sedute. Prima del colloquio sarebbe opportuno riflettere sulle aspettative e annotarsi le proprie domande.

La consulenza genetica può contribuire a chiarire,

- se i casi di cancro nella propria famiglia hanno un'origine genetica;
- qual è il suo personale rischio di ammalarsi di cancro. Questa valutazione statistica si basa sulla storia della sua famiglia (elenco di tutte le malattie tumorali delle ultime due, tre generazioni), ulteriori dati ed eventualmente un test genetico;
- se i suoi figli presentano un rischio elevato di ammalarsi di cancro;
- se esiste un test genetico per determinare la rispettiva predisposizione ereditaria;
- che genere di risultato può attendersi da un test genetico;
- il desiderio di sottoporsi ad un test genetico;
- quali misure preventive sono adatte alla sua situazione;
- se desidera o necessita di una consulenza e di un accompagnamento psicoterapeutico;
- come attivare al meglio le proprie risorse per affrontare l'eventuale rischio di una malattia tumorale con fiducia e consapevolezza.

Cos'è un test genetico?

Tramite l'identificazione delle mutazioni genetiche capaci di provocare il cancro, con un test genetico (effettuato mediante un prelievo di sangue) è diventato possibile scoprire se una persona presenta un rischio elevato di sviluppare una determinata malattia tumorale. E questo prima che la malattia o i primi sintomi della stessa si manifestino. Questi test al momento esistono tuttavia solo per poche malattie tumorali.

In Svizzera i laboratori specializzati nei test genetici eseguono ogni anno circa 300 test per determinare se una persona è portatrice di una certa mutazione genetica o meno.

In futuro sarà possibile, attraverso chip dei geni più diversi, verificare in modo sincronizzato l'eventuale mutazione genetica. Ciò significa che forse presto disporremo di

test genetici capaci di rintracciare per esempio in una sola volta tutti i difetti genetici legati al tumore intestinale, o persino tutte le mutazioni genetiche capaci di generare un tumore.

Cosa può indicare un test genetico?

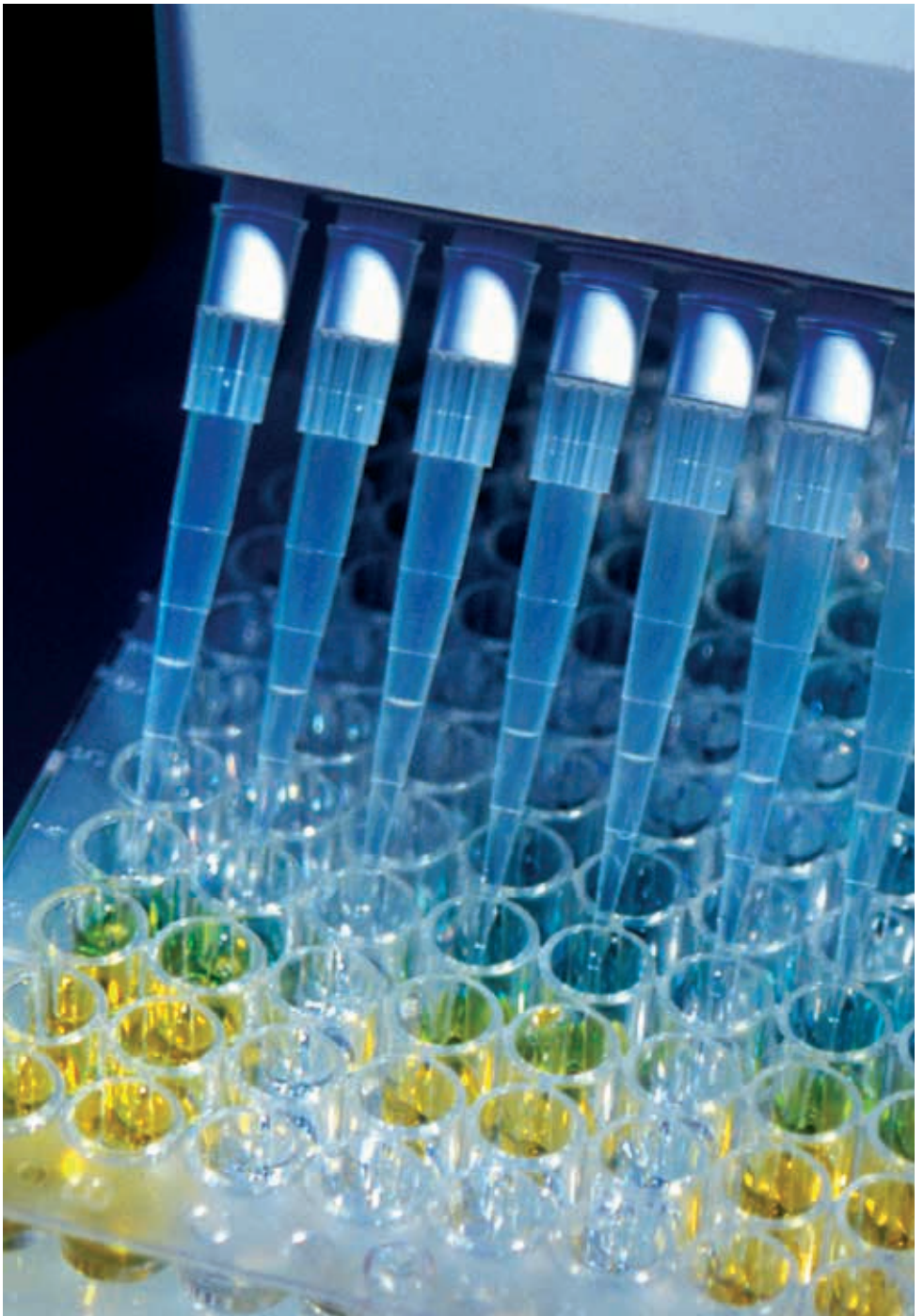
La storia della famiglia (con le informazioni riguardo ai singoli casi di cancro) fornisce solo indicazioni riguardo al potenziale rischio che corrono i membri di una data famiglia di ammalarsi di cancro, mentre un test genetico può rivelare la predisposizione ereditaria del singolo a sviluppare un determinato tipo di cancro.

Tuttavia, il risultato del test può solo rilevare se una persona è portatrice di una determinata mutazione genetica e qual è la sua pro-

Importante

Per effettuare un test genetico che verifichi la predisposizione a una particolare malattia, secondo la legge (vedi p. 19) esso deve essere accompagnato da una consulenza genetica. È necessario il consenso informato scritto della persona che si sottopone al test, riferito sempre solo a mutazioni genetiche definite singolarmente.

I costi per un test genetico possono variare da alcune centinaia ad alcune migliaia di franchi. Nel caso in cui si sospetti la presenza di un cancro del seno, delle ovaie o dell'intestino, nonché di un retinoblastoma, l'assicurazione malattia obbligatoria si assume i costi del test genetico.



bilità di ammalarsi di quel tipo di cancro. Non tutti i portatori di un gene «cancerogeno», infatti, si ammalano di cancro (vedi «Una mutazione genetica non causa necessariamente il cancro», p. 7).

I genetisti calcolano, in base a valori empirici, le probabilità individuali di ammalarsi: nella valutazione del rischio, oltre alla localizzazione e al genere delle mutazioni genetiche rinvenute, vengono considerati il risultato dell'esame medico, il gruppo etnico, il numero di malati nell'albero genealogico e diverse altre informazioni (vedi «Indizi principali a sostegno di una causa ereditaria delle malattie tumorali in una famiglia», p. 8).

I dati genetici necessitano quindi di un'interpretazione molto attenta da parte di specialisti. Per questo motivo si sconsigliano esplicitamente i test genetici disponibili in Internet.

Quando è opportuno effettuare un test genetico?

- Un test genetico dovrebbe essere effettuato solo su precise indicazioni.
- Un test genetico dovrebbe offrire alla persona interessata un evidente beneficio.

- I bambini dovrebbero essere sottoposti a un test genetico solo se ciò è rilevante per la loro salute o per quella dei loro fratelli, ossia
 - se si sospetta una poliposiadenomatosa familiare (FAP),
 - in caso di retinoblastoma,
 - nel caso della malattia di von Hippel-Lindau (VHL).

Possibili motivi per decidere a favore di un test genetico

- Per la forma tumorale in questione vi sono buone possibilità, compatibili con le proprie convinzioni, di diagnosi precoce, di sorveglianza controllata e di trattamento. Nelle famiglie in cui compaiono tumori del colon, retinoblastomi, neoplasie endocrine multiple o la malattia di von Hippel-Lindau, essere a conoscenza della propria predisposizione genetica può salvare la vita.
- La persona in questione appartiene a una famiglia con un elevato rischio di cancro e conclude che potrà vivere meglio con la consapevolezza di avere un difetto genetico piuttosto che rimanere nell'incertezza di essere portatrice di una mutazione genetica.

Il diritto a non sapere

Nella legge (vedi p. 19) è sancito chiaramente il «diritto a non sapere»: non si può convincere od obbligare nessuno a sottoporsi ad un test genetico. Ogni persona deve poter decidere liberamente

- se si sente in grado di affrontare tutte le implicazioni correlate al fatto di sapere di avere una predisposizione genetica al cancro oppure
- se preferisce guardare al futuro senza aver fatto degli accertamenti; anche perché un test genetico non descrive mai il destino di una persona ma solo i suoi rischi di ammalarsi.

È discutibile se sia ragionevole eseguire test genetici per le malattie per cui non si dispone di strategie mediche per combatterle. Troppo poco si sa, infatti, per ora sugli effetti che un test positivo produce a lungo termine sulla psiche della persona. In questo caso il termine «positivo» significa essere portatori di una determinata mutazione genetica.

Se un test genetico risulta negativo, da un lato ciò ha un effetto rassicurante per la persona in questione, poiché il suo rischio di contrarre il cancro non è maggiore di quello della media della popolazione. Dall'altro lato questo esito potrebbe indurre a trascurare le visite di controllo e uno stile di vita sano.

I familiari dovrebbero essere informati sul risultato?

La decisione di effettuare un test genetico è sempre un fatto personale che concerne però anche gli altri familiari. Il risultato di un test genetico non offre solo informazioni sui geni della persona che lo ha eseguito, bensì anche su quelli dei familiari più prossimi. Le probabilità che anch'essi siano colpiti dalla predisposizione al cancro sono relativamente alte (possono raggiungere il 50 per cento).

Secondo i genetisti il risultato di un test che rivela mutazioni genetiche dovrebbe essere comunicato ai parenti consanguinei in modo obiettivo e con delicatezza. In questo modo sarebbe, infatti, possibile migliorare le aspettative o la qualità di vita delle persone coinvolte: i familiari che sanno di correre (in base alle statistiche) un rischio elevato di ammalarsi di cancro prendono più sul serio le misure preventive e di diagnosi precoce e sono liberi di decidere se desiderano sottoporsi a loro volta a un test genetico.

Anche se la storia familiare fornisce indicazioni circa una possibile predisposizione ereditaria e in famiglia nessuno ha (finora) effettuato un test genetico, non si dovrebbe nascondere il potenziale rischio ai parenti. Le persone toccate dal

problema possono, infatti, beneficiare di questa conoscenza: sono incitate ad adottare uno stile di vita sano e possono sottoporsi a regolari esami di controllo (vedi p. 11 e sg.). E questo (in un primo tempo) anche senza sottoporsi a un test genetico per accertare se anch'esse siano portatrici della relativa mutazione genetica.

La legge diagnostica in Svizzera

I punti essenziali della nuova «Legge federale sugli esami genetici sull'essere umano (LEGU)» emanata l'8 ottobre 2004 sono i seguenti:

1. Nessuno deve essere discriminato a causa del proprio patrimonio genetico. Il patrimonio genetico di una persona può essere sottoposto a un esame, registrato o reso pubblico, solo se la persona in questione dà il suo consenso o se la legge lo sancisce.
2. Gli esami genetici effettuati a scopo medico devono avere uno scopo preventivo o terapeutico oppure servire da base per la pianificazione familiare o esistenziale.
3. Gli esami genetici devono essere accompagnati da una consulenza genetica.
4. Il diritto a non sapere: nessuno deve essere obbligato a ricevere informazioni sul suo patrimonio genetico.
5. Il medico è autorizzato a comunicare il risultato dell'esame ai familiari solo su esplicita richiesta della persona interessata. Tuttavia: se quest'ultima non dà il proprio consenso, il medico può essere liberato dal segreto professionale, per esempio se le informazioni sono importanti per salvaguardare la salute dei familiari della persona interessata.
6. I laboratori che effettuano test genetici necessitano di un'autorizzazione.
7. I datori di lavoro non possono richiedere un esame genetico, salvo nei casi in cui il lavoratore potrebbe arrecare grave danno a terzi o all'ambiente nell'esecuzione della sua attività oppure nel caso sussista il pericolo di una malattia professionale e questa non possa essere evitata adottando misure di sicurezza.
8. Gli assicuratori possono chiedere di avere accesso ai risultati di test genetici precedenti se la somma assicurativa supera 400 000 franchi, per le assicurazioni sulla vita, e 40 000 franchi, per le assicurazioni d'invalidità.



Vivere con il rischio del cancro

Come si può fare fronte alla consapevolezza di avere una predisposizione genetica al cancro? Che fare se un test genetico non presenta modificazioni genetiche oppure se qualcuno decide di non effettuare il test?

Per rispondervi non esistono ricette miracolose. Le malattie tumorali non si possono né escludere né prevedere con certezza, nemmeno con l'ausilio di test genetici.

Proprio per questo motivo è possibile che i pensieri continuino a ruotare attorno al tema. Se questo è il caso, sarebbe opportuno parlarne con il medico, i suoi familiari o altre persone colpite, per non finire in un vicolo cieco sul piano mentale ed emotivo.

La nostra vita ci riserva molte sorprese ed è comunque limitata, con o senza predisposizione genetica. Prenderne coscienza risulta difficile a molte persone. È comprensibile che lei sia preoccupata: da un lato vi è la paura della malattia o della morte; dall'altro vi possono essere sensi di colpa nei confronti dei figli per avere trasmesso loro la predisposizione genetica al cancro o per averli informati troppo tardi.

La maggior parte delle persone appartenenti a famiglie con numerosi casi di cancro desidera esprimere le proprie preoccupazioni e confidarsi con il partner, l'amica o con il medico di famiglia. Altri, invece, preferiscono rimuovere le possibili malattie future, poiché, così facendo, riescono a conservare meglio la loro gioia di vivere.

Affrontare la vita, e godersela nei limiti del possibile, nonostante il sospetto di un rischio familiare di cancro e nonostante l'esito positivo di un test genetico, richiede coraggio e anche tempo. Ogni persona deve trovare la propria strada per convivere con l'imprevedibilità del futuro e con un eventuale rischio più elevato di ammalarsi di un tumore. Su questo cammino può avvalersi in ogni momento di una consulenza e di un accompagnamento specialistico competente.

Chiarisca prima di tutto ...

- Quali aspetti mi danno il coraggio di vivere il presente senza preoccupazioni e di guardare al futuro con fiducia?
- Quali situazioni, attività o abitudini rafforzano questo sentimento positivo nell'attimo presente?
- Quali elementi rafforzano l'unione nella nostra famiglia e nel mio entourage personale?

Consulenza e informazione

Chieda consiglio

Equipe curante

L'equipe curante può consigliare cosa fare in caso di disturbi legati alla malattia e alle terapie. Rifletta anche Lei su possibili misure in grado di migliorare la Sua qualità di vita e di favorire la Sua riabilitazione.

Sostegno psico-oncologico

Una malattia oncologica non ha ripercussioni solo fisiche, ma anche psichiche che possono manifestarsi attraverso stati di ansia, di tristezza o di depressione.

Se sentisse che il carico emotivo della malattia sta per diventare troppo pesante per Lei, chieda di poter usufruire di un sostegno psico-oncologico. Uno psico-oncologo accoglie la sofferenza psichica dei malati di cancro e dei loro cari, li aiuta a riconoscere modalità utili nell'affrontare e nell'elaborare le esperienze legate alla malattia.

Varie figure professionali possono offrire un sostegno psico-oncologico (p.es. medici, psicologi, infermieri, assistenti sociali, teologi ecc.). L'essenziale è che abbiano esperienza nella presa a carico di pazienti oncologici e dei loro familiari e che abbiano seguito una formazione che abiliti a tale ruolo.

La Sua Lega contro il cancro cantonale o sovracantonale

Le leghe cantonali e sovracantonali consigliano, accompagnano e sostengono i malati e i loro familiari in tutte le fasi della malattia. Offrono aiuto pratico per risolvere problemi organizzativi (p. es. ser-

vizio trasporti, custodia bambini, noleggio letto elettrico), aiuti finanziari in situazioni di disagio economico legato alla malattia nonché consulenza assicurativa e orientamento in ambito giuridico. Forniscono materiale informativo. Organizzano gruppi di autoaiuto e corsi. Indirizzano agli specialisti (p.es. nei campi dell'alimentazione, delle terapie complementari, della cura dei linfedemi, della psico-oncologia, della sessuologia ecc.)

Linea cancro 0800 11 88 11

Le operatrici specializzate della Linea cancro Le offrono un ascolto attivo, rispondono alle Sue domande sui molteplici aspetti della malattia, La orientano verso altre forme di sostegno consone ai Suoi bisogni, accolgono le Sue paure e incertezze, il Suo vissuto di malattia. Le chiamate al numero verde e le consulenze telefoniche sono gratuite. I clienti che usano Skype possono raggiungere le operatrici anche all'indirizzo Skype krebs-telefon.ch (attualmente solo in tedesco e francese).

Cancerline – la chat sul cancro

I bambini, i giovani e gli adulti possono accedere al livechat al sito www.krebsliga.ch/cancerline e chattare con una consulente (lunedì–venerdì, ore 11–16). Possono farsi spiegare la malattia, porre domande e scrivere ciò che sta loro a cuore.

Linea stop tabacco 0848 000 181

Consulenti specializzate Le forniscono informazioni, La motivano al cambiamento e, se lo desidera, La seguono nel processo di disassuefazione dal fumo, richiamandola gratuitamente.

Opuscoli della Lega contro il cancro

- **Prevenzione del cancro**
- **Diagnosi precoce del cancro**
- **Uniti contro il cancro del seno**
Principali domande e risposte
- **Uniti contro il cancro del seno**
Fattori di rischio e diagnosi precoce
- **La diagnosi precoce del cancro intestinale**
- **Il cancro dell'intestino**
Le principali domande e risposte
- **Accertamento diagnostico precoce del cancro alla prostata**
Un'informazione della Lega contro il cancro
- **Cancro del collo dell'utero**
Proteggersi e diagnosticare precocemente
- **Alimentazione equilibrata**
Come ridurre il rischio di cancro
- **Protezione solare**
- **Protezione solare**
L'essenziale in breve

Modalità di ordinazione

- Lega cantonale contro il cancro
- Telefono 0844 85 00 00
- shop@legacancro.ch
- www.legacancro.ch/opuscoli

Sul sito www.legacancro.ch/opuscoli trova tutte le pubblicazioni disponibili presso la Lega contro il cancro. La maggior parte delle pubblicazioni sono gratuite e sono fornite per posta o possono essere scaricate da Internet. Sono offerte dalla Lega svizzera contro il cancro e dalla lega del Suo Cantone di residenza. Ciò è possibile soltanto grazie ai generosi donatori.

Il Suo parere ci interessa

Sul sito www.forumcancro.ch può esprimere la Sua opinione sugli opuscoli della Lega contro il cancro compilando un breve questionario. La ringraziamo fin d'ora per il Suo riscontro.

Istituti specializzati

SAKK, Gruppo Svizzero di Ricerca Clinica sul Cancro

Centro di coordinazione
Effingerstrasse 33
3008 Berna
tel. 031 389 91 91
info@sakk.ch, www.sakk.ch
(vedi anche al titolo «Internet»)

Società svizzera di genetica medica SSGM

Segretariato
Beatrice Güdel
Universität Zürich
Institut für Medizinische
Molekulargenetik
Wagistrasse 12
8952 Schlieren
Tel. 044 556 33 50
www.sgm.ch

Internet

www.assm.ch

Sito dell'Accademia svizzera delle scienze mediche (in francese, tedesco e inglese); contiene, fra l'altro, le direttive e le raccomandazioni medico-etiche per gli esami genetici sull'essere umano.

www.cancer.gov

Sito del National Cancer Institute, USA; contiene informazioni sulle principali malattie tumorali a predisposizione familiare.

www.forumcancro.ch

Il forum Internet della Lega contro il cancro.

www.legacancro.ch/it

L'offerta della Lega svizzera contro il cancro con i link per tutte le Leghe cantonali contro il cancro.

Altri enti e consultori, altre associazioni

www.psychoonkologie.ch

Società Svizzera di Psico-Oncologia

www.sakk.ch

Sito del Gruppo svizzero di ricerca clinica sul cancro; contiene, fra l'altro, l'elenco dei centri di consulenza genetica in Svizzera.

www.sgm.ch

Sito della Società svizzera di genetica medica; contiene, fra l'altro, l'elenco dei medici specialisti in genetica medica in Svizzera.

www.ufg.admin.ch

Sito dell'Ufficio federale di giustizia (→ Temi → Società → Legislazione → Progetti conclusi → Esami genetici sull'essere umano); contiene fra l'altro la legge federale sugli esami genetici (LEGU) e le relative ordinanze.

www.vhl-europa.org

Sito dell'Associazione di auto-aiuto per le famiglie colpite dalla sindrome di Von Hippel-Lindau.

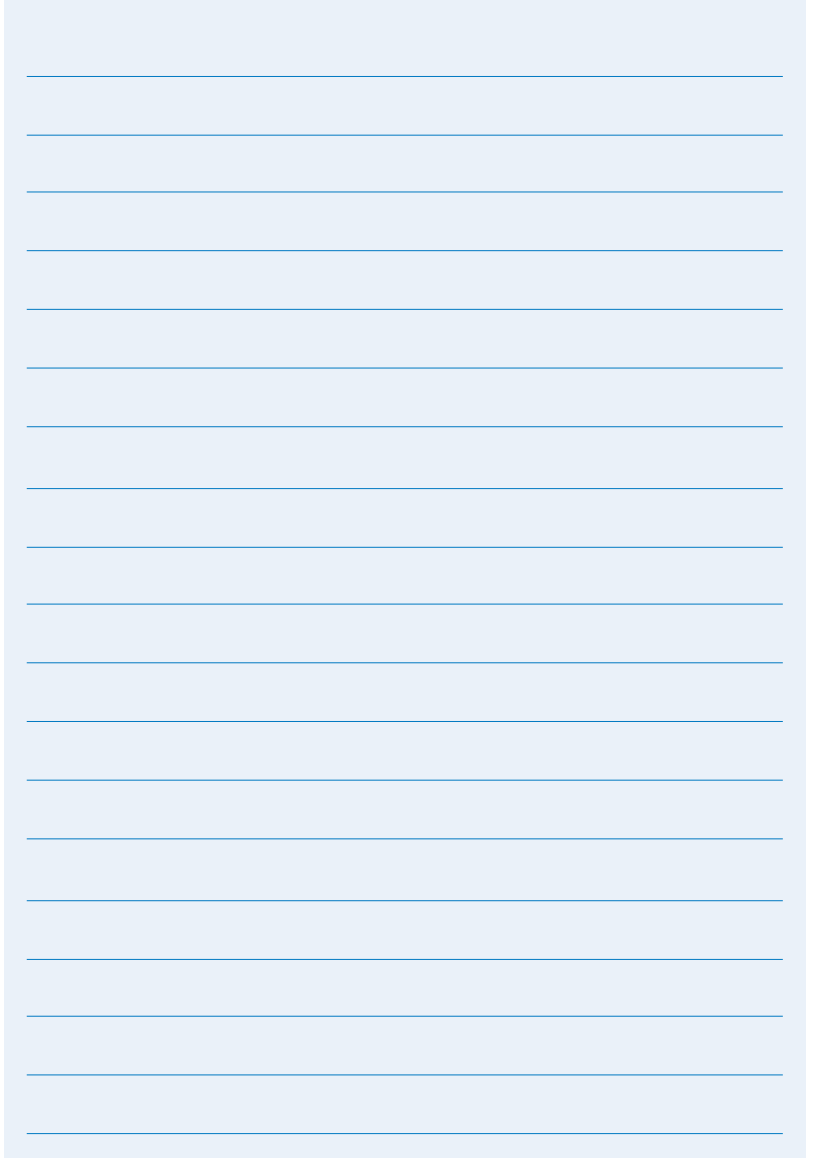
www.selbsthilfeschweiz.ch

Per numerose malattie esistono organizzazioni e gruppi di auto-aiuto per le persone malate e per i familiari.

Fonti

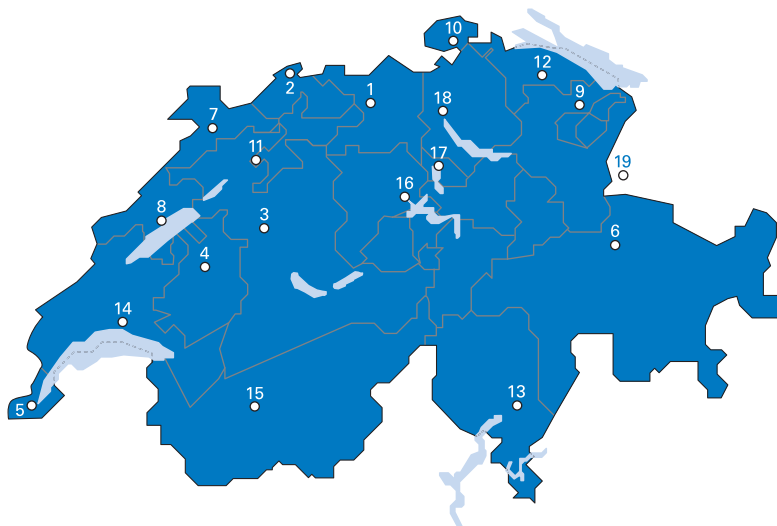
Le pubblicazioni e i siti Internet citati nel presente opuscolo servono alla Lega contro il cancro anche da fonte. Soddisfano sostanzialmente i criteri di qualità della Health On the Net Foundation, il cosiddetto HonCode (vedi www.hon.ch/HONcode/Italian).

I miei appunti



A large light blue rectangular area containing horizontal blue lines, serving as a space for notes.

La Lega contro il cancro offre aiuto e consulenza



1 Krebsliga Aargau

Kasernenstrasse 25
Postfach 3225
5001 Aarau
Tel. 062 834 75 75
Fax 062 834 75 76
admin@krebssliga-aargau.ch
www.krebssliga-aargau.ch
PK 50-12121-7

2 Krebsliga beider Basel

Petersplatz 12
4051 Basel
Tel. 061 319 99 88
Fax 061 319 99 89
info@klbb.ch
www.klbb.ch
PK 40-28150-6

3 Bernische Krebsliga Ligue bernoise contre le cancer

Marktgasse 55
Postfach
3001 Bern
Tel. 031 313 24 24
Fax 031 313 24 20
info@bernischekrebsliga.ch
www.bernischekrebsliga.ch
PK 30-22695-4

4 Ligue fribourgeoise contre le cancer Krebsliga Freiburg

route St-Nicolas-de-Flüe 2
case postale 96
1705 Fribourg
tél. 026 426 02 90
fax 026 426 02 88
info@liguecancer-fr.ch
www.liguecancer-fr.ch
CP 17-6131-3

5 Ligue genevoise contre le cancer

11, rue Leschot
1205 Genève
tél. 022 322 13 33
fax 022 322 13 39
ligue.cancer@mediane.ch
www.lgc.ch
CP 12-380-8

6 Krebsliga Graubünden

Ottoplatz 1
Postfach 368
7001 Chur
Tel. 081 300 50 90
Fax 081 300 50 80
info@krebssliga-gr.ch
www.krebssliga-gr.ch
PK 70-1442-0

7 Ligue jurassienne contre le cancer

rue des Moulins 12
2800 Delémont
tél. 032 422 20 30
fax 032 422 26 10
ligue.ju.cancer@bluewin.ch
www.liguecancer-ju.ch
CP 25-7881-3

8 Ligue neuchâteloise contre le cancer

faubourg du Lac 17
2000 Neuchâtel
tél. 032 886 85 90
LNCC@ne.ch
www.liguecancer-ne.ch
CP 20-6717-9

- 9 Krebsliga Ostschweiz
SG, AR, AI, GL**
Flurhofstrasse 7
9000 St. Gallen
Tel. 071 242 70 00
Fax 071 242 70 30
info@krebssliga-ostschweiz.ch
www.krebssliga-ostschweiz.ch
PK 90-15390-1
- 10 Krebsliga Schaffhausen**
Rheinstrasse 17
8200 Schaffhausen
Tel. 052 741 45 45
Fax 052 741 45 57
info@krebssliga-sh.ch
www.krebssliga-sh.ch
PK 82-3096-2
- 11 Krebsliga Solothurn**
Hauptbahnhofstrasse 12
4500 Solothurn
Tel. 032 628 68 10
Fax 032 628 68 11
info@krebssliga-so.ch
www.krebssliga-so.ch
PK 45-1044-7
- 12 Thurgauische Krebsliga**
Bahnhofstrasse 5
8570 Weinfelden
Tel. 071 626 70 00
Fax 071 626 70 01
info@tgkl.ch
www.tgkl.ch
PK 85-4796-4
- 13 Lega ticinese
contro il cancro**
Piazza Nosetto 3
6500 Bellinzona
Tel. 091 820 64 20
Fax 091 820 64 60
info@legacancro-ti.ch
www.legacancro-ti.ch
CP 65-126-6
- 14 Ligue vaudoise
contre le cancer**
place Pépinet 1
1003 Lausanne
tél. 021 623 11 11
fax 021 623 11 10
info@lvc.ch
www.lvc.ch
CP 10-22260-0
- 15 Ligue valaisanne contre le cancer
Krebsliga Wallis**
Siège central:
rue de la Dixence 19
1950 Sion
tél. 027 322 99 74
fax 027 322 99 75
info@lvcc.ch
www.lvcc.ch
Beratungsbüro:
Spitalzentrum Oberwallis
Überlandstrasse 14
3900 Brig
Tel. 027 604 35 41
Mobile 079 644 80 18
info@krebssliga-wallis.ch
www.krebssliga-wallis.ch
CP/PK 19-340-2
- 16 Krebsliga Zentralschweiz
LU, OW, NW, SZ, UR**
Löwenstrasse 3
6004 Luzern
Tel. 041 210 25 50
Fax 041 210 26 50
info@krebssliga.info
www.krebssliga.info
PK 60-13232-5
- 17 Krebsliga Zug**
Alpenstrasse 14
6300 Zug
Tel. 041 720 20 45
Fax 041 720 20 46
info@krebssliga-zug.ch
www.krebssliga-zug.ch
PK 80-56342-6
- 18 Krebsliga Zürich**
Freiestrasse 71
8032 Zürich
Tel. 044 388 55 00
Fax 044 388 55 11
info@krebssligazuerich.ch
www.krebssligazuerich.ch
PK 80-868-5
- 19 Krebshilfe Liechtenstein**
Im Malarsch 4
FL-9494 Schaan
Tel. 00423 233 18 45
Fax 00423 233 18 55
admin@krebshilfe.li
www.krebshilfe.li
PK 90-4828-8

Legga svizzera contro il cancro

Effingerstrasse 40
casella postale
3001 Berna
Tel. 031 389 91 00
Fax 031 389 91 60
info@legacancro.ch
www.legacancro.ch
CP 30-4843-9

Opuscoli

Tel. 0844 85 00 00
shop@legacancro.ch
www.legacancro.ch/
opuscoli

Forum

www.forumcancro.ch,
piattaforma virtuale della
Legga contro il cancro

Cancerline

www.legacancro.ch/
cancerline, la chat sul
cancro per bambini,
adolescenti e adulti
lunedì–venerdì
ore 11.00–16.00

Skype

krebstelefon.ch
lunedì–venerdì
ore 11.00–16.00

Linea stop tabacco

Tel. 0848 000 181
massimo 8 centesimi
al minuto (rete fissa)
lunedì–venerdì
ore 11.00–19.00

Le siamo molto grati del Suo sostegno.

Linea cancro 0800 11 88 11

lunedì–venerdì
ore 9.00–19.00
chiamata gratuita
helpline@legacancro.ch

Uniti contro il cancro

Questo opuscolo Le viene consegnato dalla Sua Lega contro il cancro, la quale è a Sua disposizione con la Sua ampia gamma di prestazioni di consulenza, accompagnamento e sostegno. All'interno trova l'indirizzo della Sua Lega cantonale o regionale.