



Criteri adottati per la valutazione del rischio FAMILIARE

Conforme ai criteri previsti dalle linee guida NICE.

Profilo 1 - Familiarità con rischio assimilabile alla popolazione generale:

Soggetto sano con storia familiare di carcinoma mammario in:

- 1 familiare di primo grado diagnosticato dopo i 40 anni
- 2 familiari di primo grado diagnosticati dopo i 60 anni

Che non presentino i criteri inclusi nell'alto rischio

Profilo 2 - Familiarità con rischio moderatamente più elevato rispetto alla popolazione generale:

Soggetto sano con storia familiare di carcinoma mammario in:

- 2 familiari di primo grado con diagnosi tra i 50-59 anni
- 2 familiari di secondo grado del ramo materno con diagnosi di cancro mammario a < 50 anni
- 1 familiare di primo o secondo grado con diagnosi di cancro mammario 50-59 anni + 1 familiare di primo o secondo grado con diagnosi di cancro ovarico ad ogni età

Profilo 3 - Familiarità con rischio molto elevato e invio alla consulenza genetica

Storia personale:

- Mutazione genetica nota predisponente in un familiare (BRCA1-BRCA2-PETEN-P53 ecc...)

- Maschio con carcinoma mammario
- Donna con carcinoma mammario e carcinoma ovarico
- Donna con carcinoma con < 40 anni
- Donna con carcinoma mammario bilaterale < 50 anni
- Donna con carcinoma mammario triplo negativo
- Donna con carcinoma mammario in stadio iniziale recettori positivi e ≥ 4 linfonodi
- Donna con carcinoma mammario recettori ormonali positivi con residuo di malattia dopo Chemioterapia neoadiuvante e CPS/EG score ≥ 3
- Donna con carcinoma mammario metastatico recettori ormonali positivi HER2 negativo in progressione dopo terapia con anti-CDK4-6 per la malattia metastatica

Storia personale di carcinoma mammario 46-50 e 1 o più familiari di primo grado con:

Carcinoma mammario <50 anni
Carcinoma mammario bilaterale
Carcinoma ovarico
Carcinoma mammario maschile
Carcinoma pancreatico
Carcinoma prostatico

Storia personale di carcinoma mammario >50 e 2 o più familiari di primo grado tra loro con:

Carcinoma mammario, ovarico, pancreatico

Familiare di 1° grado = madre, sorella, figlia, nonna paterna, zia paterna.

Familiare di 2° grado = nipote, nonna materna, zia materna

Programmi di Screening in base al rischio

- 1) **Profilo 1 basso rischio: segue i normali programmi di screening 45-74aa**

- 2) **Profilo 2 medio rischio : segue i normali programmi di screening**
45-49aa mammografia annuale + esami di secondo livello se necessari
50-74aa mammografia biennale + eventuali altri esami

- 3) **Profilo 3 alto rischio: donna sana con mutazione genetica accertata programma di sorveglianza clinico-strumentale personalizzato (20- 25 aa proposta del test genetico)**

25-34 aa visita e ecografia semestrale + RM annuale e Ecografia transvaginale +CA125 e HE4 semestrali

35-54 aa visita e ecografia semestrale + Mammografia annuale + RM annuale e Ecografia transvaginale +CA125 e HE4 semestrali

55-69 aa visita e ecografia semestrale + mammografia annuale

70-74 aa percorso screening con mammografia biennale

Lo screening intensificato non ha mostrato comunque incidenza sulla sopravvivenza, una prevenzione efficace, prevede la miomectomia bilaterale profilattica e ovariectomia/salpingectomia, soddisfatto il desiderio di maternità e comunque tra i 40-45aa.

Sono da considerare programmi di screening personalizzati stratificati per rischio per:

Familiarità senza geni noti

Con mutazioni ad alta penetranza

Con mutazioni a bassa penetranza

Precedenti biopsie

Densità mammaria

Terapia ormonale sostitutiva o terapia estrogenica protratta (endometriosi-transgender)

Basso rischio mammografia ogni 4 aa

Medio rischio mammografia ogni 2aa

Alto rischio mammografia annuale

Altissimo rischio RM annuale