

Mutazioni BRCA

Fondazione

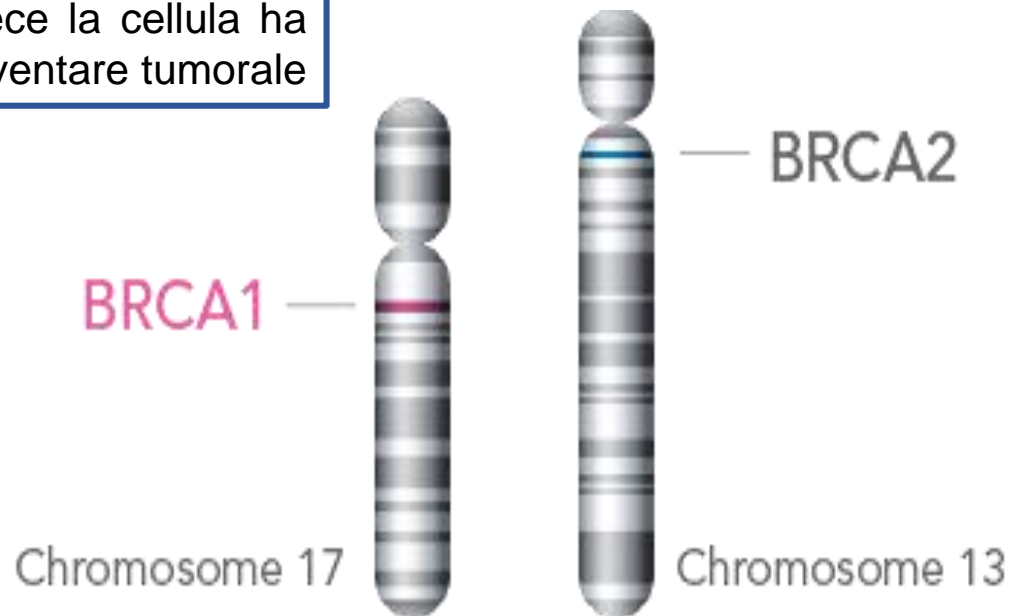
theBRIDGE



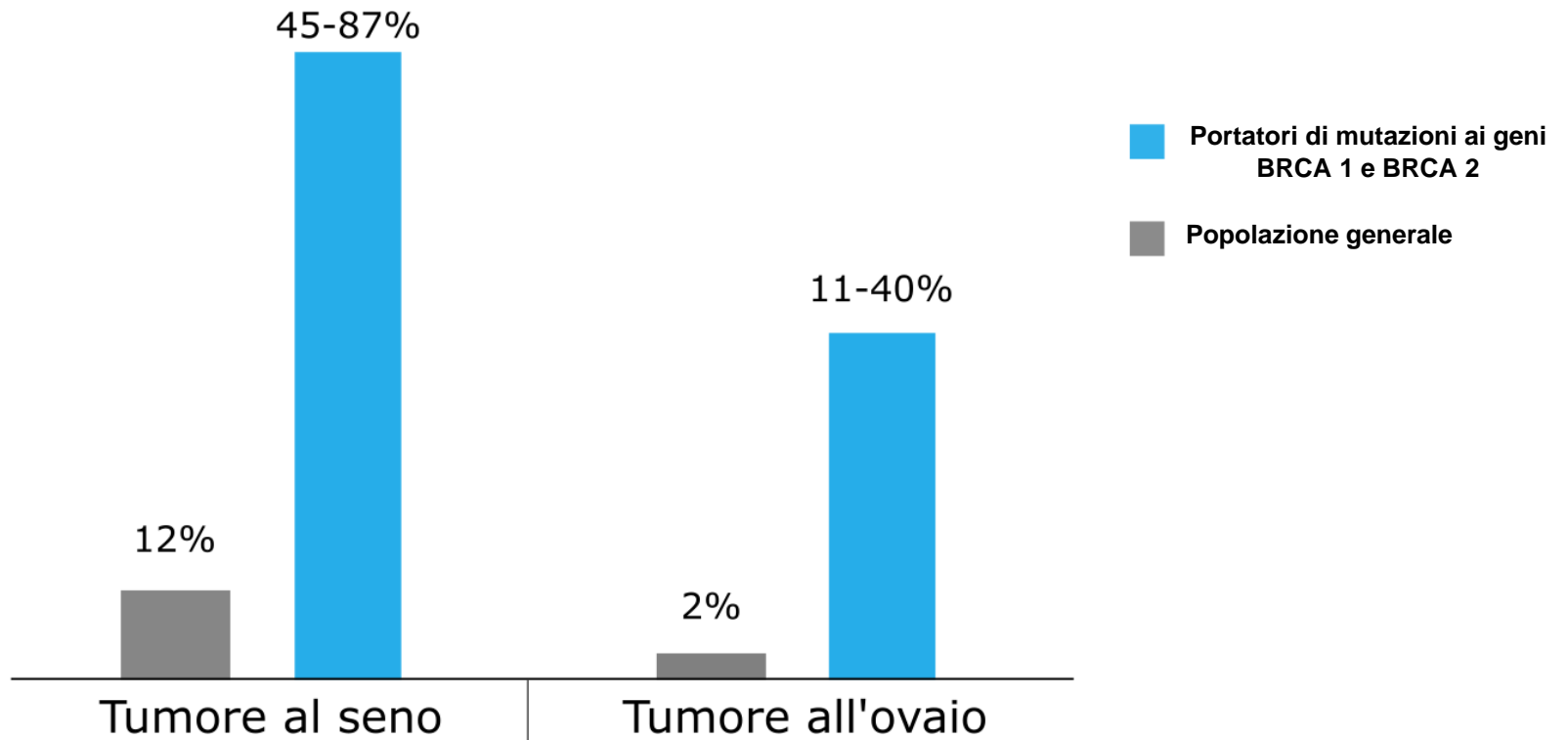
SCIENZA
TRA CLINICA
E SOCIETÀ

Cos'è la mutazione genetica BRCA

BRCA 1 e BRCA 2 (*Breast Cancer Susceptibility Gene 1 e 2*) nella loro normale attività impediscono l'insorgenza di tumori, se mutati invece la cellula ha un rischio maggiore di diventare tumorale



Rischio di tumore con mutazione BRCA1/2



Patologie dipendenti dalla mutazione

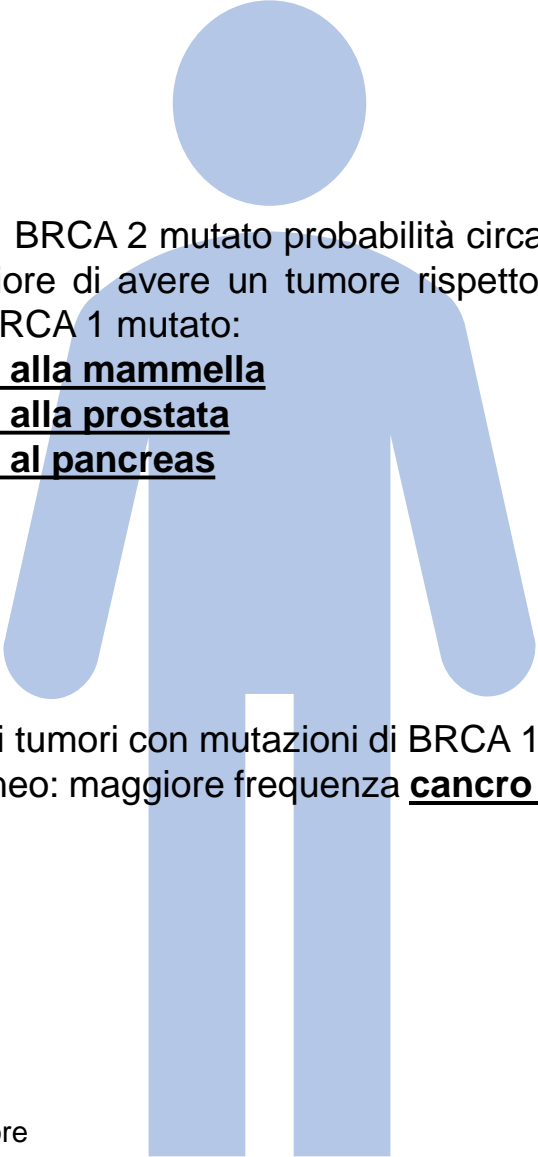


Neoplasia della mammella:

- Entrambi i geni mutati: 87% probabilità
- BRCA 1: 55-65% probabilità
- BRCA 2: 45% probabilità

Carcinoma ovarico:

- Entrambe le mutazioni: 44% probabilità
- BRCA 1: 39% probabilità
- BRCA 2: 11-17% probabilità



Uomini con BRCA 2 mutato probabilità circa 3 volte superiore di avere un tumore rispetto a quelli con BRCA 1 mutato:

- Tumore alla mammella
- Tumore alla prostata
- Tumore al pancreas

Lo spettro di tumori con mutazioni di BRCA 1 più eterogeneo: maggiore frequenza cancro al colon

