

Piccolo glossario

Estratto da "Tumori familiari ed ereditari della mammella & ovaio".

<http://www.com.unimo.it/materiale/HBOC.pdf>

Albero Genealogico: rappresentazione grafica, secondo le relazioni di parentela, di tutti gli individui che compongono più generazioni di una stessa famiglia. In esso viene indicata la modalità di trasmissione dei caratteri ereditari responsabili della malattia.

Analisi molecolari: si tratta di metodiche che, studiando direttamente il DNA, permettono di diagnosticare le alterazioni genetiche conosciute (veda test genetico).

Consulenza oncogenetica: colloquio con uno specialista oncologo e psicologo durante il quale si raccolgono le informazioni necessarie per valutare la situazione di rischio per lo sviluppo di un tumore con base familiare o ereditaria. In base alle informazioni raccolte, l'oncologo decide se proporre o meno un test genetico o mettere in atto un programma di sorveglianza clinico-strumentale.

Consultante: è la persona, che non ha mai avuto un tumore mammario od ovarico, la quale richiede la consulenza oncogenetica.

Cromosoma: ciascuno di quei corpiccioli, presenti in numero fisso per ogni specie animale nel nucleo di una cellula che trasmettono i caratteri ereditari. Nelle cellule umane i cromosomi sono 46.

DNA: sigla dell'acido desossiribonucleico presente nel nucleo di tutte le cellule, contenente l'informazione genetica.

Familiarità: presenza di almeno un parente colpito da un tumore alla mammella o all'ovaio.

Farmacoprevenzione: assunzione di farmaci per prevenire malattie.

Fattore di rischio: condizione che determina una maggiore probabilità rispetto alla popolazione generale che si verifichi un evento.

Fenotipo: l'insieme dei caratteri che l'individuo manifesta: dipende dal suo genotipo, dalle interazioni fra geni e anche da fattori esterni; dunque può variare nel corso della vita.

Gene: segmento di DNA. Ogni gene determina un carattere ereditario e occupa sul cromosoma una posizione specifica detta locus.

Gene BrCA1: gene che può indicare la predisposizione allo sviluppo di una

neoplasia della mammella, dell'ovaio, della prostata o del colon.

Gene BrCA2: gene che può indicare la predisposizione allo sviluppo di una neoplasia della mammella, dell'ovaio o della prostata.

Gene Oncosoppressore: gene coinvolto nel controllo della crescita cellulare.

Genoma: l'insieme di tutti i geni, attualmente conosciuti, presenti in ogni organismo.

Genotipo: l'insieme del corredo genetico contenuto nel nucleo di tutte le cellule ereditato dai genitori.

Locus: il sito specifico su un cromosoma in cui il gene è localizzato.

Mastectomia profilattica: rimozione del tessuto mammario per ridurre il rischio di sviluppare un tumore

Mutazione genetica: fenomeno per cui appaiono variazioni definitive nel DNA umano che possono essere trasmesse ai discendenti divenendo così ereditarie.

Ovariectomia profilattica: rimozione delle ovaie per ridurre il rischio di sviluppare un tumore. parentela di primo grado: i parenti di primo grado sono i figli, i genitori e i fratelli/sorelle.

Parentela di secondo grado: i parenti di secondo grado sono i nonni, gli zii, i nipoti.

Probando: è la persona, già affetta da tumore mammario od ovarico, sulla quale viene eseguito il test genetico per la ricerca dell'alterazione genetica responsabile. A quest'ultima può far seguito l'indagine in altri membri della stessa famiglia, ammalati o sani.

Test genetico: un test mediante il quale si cerca di mettere in evidenza il rischio genetico di incorrere in una determinata malattia. Per quanto riguarda i tumori della mammella e dell'ovaio, l'esame si fa con un prelievo di sangue che permette di studiare il DNA dei globuli bianchi per identificare le eventuali mutazioni dei geni BrCA1 e BrCA2.

Tumore Ereditario: neoplasia caratterizzata dalla presenza di mutazioni genetiche di predisposizione che si trasmettono ai discendenti.

Tumore Familiare: aggregazione di più casi nella stessa famiglia, senza che vi sia evidente trasmissione della malattia da una generazione alla successiva né sia riconosciuto un gene responsabile.

Tumore Sporadico: neoplasia che compare nella popolazione generale in individui che non presentano familiarità. In genere questa neoplasia può essere correlata a fattori ambientali.

Estratto da "Tumori familiari ed ereditari della mammella & ovaio".
<http://www.com.unimo.it/materiale/HBOC.pdf>