

PERCHE' E' IMPORTANTE LA DIAGNOSI DELLA SLF (SINDROME DI LI FRAUMENI)

Nonostante la diagnosi della SLF possa avere un forte impatto iniziale, è importante che i portatori della sindrome ne siano a conoscenza per poter prendere le dovute attenzioni con la propria salute e con lo stile di vita, come ad esempio, non fumare e minimizzare l'esposizione agli agenti cancerogeni. I pazienti con la SLF possono sviluppare precocemente il cancro e per questo è estremamente importante fare degli esami di sorveglianza a scadenza regolare. La diagnosi precoce di un cancro presenta maggiori possibilità di interventi e cure. I pazienti devono essere seguiti da medici che conoscano la sindrome e che possano fornire le migliori misure preventive e di terapie nel caso siano necessarie.



RIGUARDO IL CONSORZIO LIFE

Il Consorzio di Ricerche Li-Fraumeni Exploration (Life) è composto da medici e scienziati di tutte le parti del mondo che condividono con dedizione l'obiettivo comune di aiutare a migliorare la vita di coloro che devono convivere con la SLF. Le ricerche condivise avanzano nella conoscenza personale e professionale della Sindrome. Esiste una lista di centri di ricerche e trattamenti che sono relazionati alla Sindrome nella guida dei Ricorsi Medici sul sito www.LFSAssociation.org.

LIFE

Li-Fraumeni Exploration Consortium



Trova appoggio nella LFSFA

Li-Fraumeni Syndrome Association
P.O. Box 6458 Holliston, MA 01746
1-833-4MYLFSFA (1-833-469-5372)
LFSAssociation.org

Questo volantino è stato possibile grazie alla sponsorizzazione del Laboratorio Miryad Genetic, Inc.



Avviso

Il contenuto presentato in questo volantino ha l'obiettivo di fornire informazioni generali sulla SLF verso il pubblico. Non sostituisce il consulto medico qualificato e preparato nei confronti della SLF.



La Consapevolezza sulla SFL è importante rendendo famiglie e professionisti in grado di prendere le migliori decisioni.

Impara di più sulla Sindrome di Li Fraumeni (SLF)



COS'E' LA SINDROME DI LI FRAUMENI E QUALI SONO I RISCHI?

Sindrome di Li Fraumeni (SLF) è una condizione genetica che aumenta il rischio di sviluppare diversi tipi di cancro. La SLF colpisce uomini e donne ed è già stata identificata in famiglie di tutto il mondo.

Il cancro può apparire in qualsiasi età, ma una caratteristica della sindrome è l'alto rischio di cancro durante il periodo dell'infanzia.

Oltre a questo, nella maggior parte di casi nelle donne che presentano un cancro, il tipo più diffuso è quello alle mammelle.

APPROFONDENDO DI PIU'SU COSA CAUSA LA SLF

La SLF è causata da una mutazione nel gene tumorale soppressore TP53. Quando funziona correttamente, questo gene controlla la crescita del cancro. Gli esseri umani hanno due copie del gene TP53 in ognuna delle cellule, nel caso dei portatori della SLF, uno di questi due geni non funziona correttamente o è assente.

La maggior parte delle persone con SLF ha ereditato la mutazione da parte di uno dei genitori, in altri casi la SLF può essere anche il risultato di una nuova mutazione (chiamata mutazione nuova) senza che individuo abbia per forza ereditato dai genitori o abbia qualche caso di cancro nel proprio storico familiare.

Ogni figlio che ha uno dei genitori portatore della sindrome ha il 50% di possibilità di ereditarla. Per questa ragione i portatori della SLF, prima di procreare, dovrebbero consultare medici specialisti che abbiano conoscenza sulla sindrome.

TIPI DI CANCRO PIU' COMUNI NEI PORTATORI DELLA SLF:

- Sarcoma dei tessuti molli (come rhabdomyosarcoma anaplasico)
- Osteosarcoma
- Cancro alla mammella
- Tumori cerebrali e del sistema nervoso centrale (glioma, carcinoma del plesso corioide)
- Carcinoma adrenocorticale
- Leucemia linfoide acuta

ALTRI TIPI DI CANCRO OSSERVATI IN PORTATORI DELLA SLF, PERO' CON MENO FREQUENZA:

- Adenocarcinoma polmonare
- Melanoma
- Tumori Gastrointestinali (colon, pancreas)
- Reni
- Tireoide
- Cellule germinative gonadi (ovaia, testicoli, prostata)

SE TI RITROVI IN UNO DEI CASI CHE SEGUONO, CONTATTA IL TUO MEDICO PER INFORMARTI SU UN TEST GENETICO:

- Se ti è stato diagnosticato uno dei tipi de cancro segnalati prima dei 46 anni e se hai uno o più familiare di primo o secondo grado che abbia avuto uno o più tipi dello spettro della SLF prima dei 56 anni di età.
- Se ti è già stato diagnosticato più di uno di questi tipi elencati, con il primo, prima di 46 anni.
- Se sei donna e hai già avuto una diagnosi di cancro della mammella prima di 31 anni di età.
- Se hai nello storico familiare casi di cancro drenali, carcinoma del plesso corioide o rhabdomyosarcoma embrionario del sottotipo anaplastico.

CONSULENZA GENETICA E TEST GENETICO

Per determinare se l'individuo o se qualche familiare è portatore della SLF è necessario analizzare lo storico familiare. Qualsiasi persona che si identifichi ai criteri presenti in questo volantino dovrebbe sottoporsi ad una valutazione genetica.

Il medico genetista è il professionista della salute specializzato per identificare condizioni ereditarie e genetiche come la SLF. Questi professionisti possono offrire ai singoli individui ed alle famiglie l'opportunità di discutere le implicazioni dei test genetici, comunicare la diagnosi attentamente, indicare le condotte e attenzioni da seguire durante la vita.

Il test genetico richiede l'analisi di un campione di saliva o di un prelievo di sangue nella ricerca del gene TP53. Sarebbe ideale che il processo d'investigazione genetica inizi da uno dei membri della famiglia che abbia già avuto un cancro e nel caso venga identificata la mutazione della SLF, gli altri membri dovrebbero percorrere lo stesso percorso investigativo per determinare se qualcun'altra nella famiglia ha la stessa predisposizione. Il medico genetista può fornire più informazioni e chiarimenti che riguardano il test.

Tipi di cancro e l'età d'insorgenza variano tra le famiglie con la SLF. Molti individui con la SLF possono sviluppare due o più tumori primari durante la loro vita. I medici specialisti sono capaci di fornire informazioni più specifiche sui rischi di cancro in ogni paziente, dopo aver analizzato la storia familiare e le particolarità nella mutazione del TP53. Nonostante il rischio di sviluppare un cancro sia maggiore, è importante sapere che non tutti i portatori della mutazione sviluppano un cancro.

