

Valutazione medica in base al Manchester Scoring System per l'esame di BRCA1/2

Per il calcolo del punteggio vengono considerati i seguenti membri della famiglia:

1. Possono essere presi in considerazione **solo** familiari della **stessa** parte della famiglia.
2. Possono essere presi in considerazione i **familiari di primo** (genitori, fratelli e sorelle e figli) e **secondo grado**.
3. I **familiari di terzo grado** possono essere presi in considerazione **solo** se la familiare di secondo grado interposta è stata sottoposta in via preventiva a una mastectomia bilaterale o a una salpingo-ooforectomia prima dei 50 anni di età.
4. Se tra la paziente indice e il familiare femminile di secondo grado da prendere in considerazione è interposto un familiare maschile, possono essere compresi **anche familiari femminili di terzo grado**.
5. Le **sorellastre e i fratellastri** imparentati per parte di madre vengono tenuti in considerazione come familiari di secondo grado, mentre le sorellastre e i fratellastri imparentati per parte di padre sono considerati come familiari di primo grado.
6. I membri della famiglia di sesso femminile con **cancro al seno bilaterale** devono essere valutati con un punteggio separato per ogni cancro al seno.
7. I **DCIS e i LCIS** devono essere valutati come un cancro al seno invasivo.
8. Possono essere considerate **solo le forme di cancro epiteliale non mucinoso dell'ovaio**.

Malattia tumorale ed età alla diagnosi	Punti	Paziente
Cancro al seno femminile < 30	11	
Cancro al seno femminile 30-39	8	
Cancro al seno femminile 40-49	6	
Cancro al seno femminile 50-59	4	
Cancro al seno femminile > 59	2	
Cancro al seno maschile < 60	13	
Cancro al seno maschile > 59	10	
Cancro dell'ovaio < 60	13	
Cancro dell'ovaio > 59	10	
Cancro del pancreas	1	
Cancro della prostata < 60	2	
Cancro della prostata > 59	1	
		Totale:

Bibliografia: Evans DGR et al. A new scoring system for the chances of identifying a BRCA1/2 mutation, outperforms existing models including BRCAPro. J Med Genet 2004;41:474-480. Evans DGR et al. Addition of pathology and biomarker information significantly improves the performance of the Manchester scoring system for BRCA1 and BRCA2 testing. J Med Genet 2009;46:811-817.

Valutazione:

- Una **consulenza genetica** è indicata:
 - **con un punteggio totale del Manchester Scoring System ≥ 15**
oppure
 - in pazienti affette da **cancro al seno triplo negativo**, *indipendentemente* dall'anamnesi familiare
- **Punteggio totale del Manchester Scoring System < 15**
 - **Non** esistono chiare evidenze di un rischio familiare elevato di predisposizione al cancro al seno/dell'ovaio associato a BRCA1/BRCA2. In caso di variazione dell'anamnesi familiare si raccomanda una nuova valutazione.

Valutato da:

Data:

.....

Valutazione medica in base alle linee guida di livello 3 tedesche sul cancro al seno (Stufe 3 Leitlinie Brustkrebs, DE, 2012)

Una **consulenza genetica** è indicata, se della stessa linea familiare

- almeno 3 donne sono malate di cancro al seno o
- almeno 2 donne sono malate di cancro al seno, di cui 1 prima dei 51 anni di età o
- almeno 1 donna è malata di cancro al seno e almeno 1 donna è malata di cancro dell'ovaio o
- almeno 2 donne sono malate di cancro dell'ovaio o
- almeno 1 donna è malata di cancro al seno e cancro dell'ovaio o
- almeno 1 donna di età pari o inferiore a 35 anni è malata di cancro al seno o
- almeno 1 donna di età pari o inferiore a 50 anni è malata di cancro al seno bilaterale o
- almeno 1 uomo è malato di cancro al seno e una donna è malata di cancro al seno o dell'ovaio

Bibliografia: Stufe-3-Leitlinie Brustkrebs, stato: 02.07.2012 (valida fino al 30.06.2017)

Valutazione:

- Una **consulenza genetica** è indicata:
 - **quando è soddisfatto il criterio della linea guida di livello 3**
 - *oppure*
 - in pazienti affette da **cancro al seno triplo negativo**, *indipendentemente* dall'anamnesi familiare
- **Non** esistono chiare evidenze di un rischio familiare elevato di predisposizione al cancro al seno/dell'ovaio associato a BRCA1/BRCA2. In caso di variazione dell'anamnesi familiare si raccomanda una nuova valutazione.

Valutato da:

Data: