

Sindrome	geni	Ereditarietà	Tumore correlato (% rischio di ammalare)	Strategie chirurgiche di prevenzione primaria
Carcinoma della mammella e dell'ovaio ereditario/ anemia di Fanconi	<i>BRCA1</i>	AD/AR	mammella (donne): 60%-72% mammella (uomini): 0.2%-1,2% ovaio: 39%-58% pancreas: ≤5% prostata: 7%-26%	mastectomia bilaterale, opzionale; salpingo-ooforectomia a 35-40 aa, raccomandata
Carcinoma della mammella e dell'ovaio ereditario/ anemia di Fanconi	<i>BRCA2</i>	AD/AR	mammella (donne): 55%-69% mammella uomini: 1,8%-7,1% ovaio: 13%-29% pancreas 5%-10% prostata: 19%-61%	mastectomia bilaterale, opzionale; salpingo-ooforectomia a 40-45 aa, raccomandata
Sindrome di Li Fraumeni	<i>TP53</i>	AD	mammella: >60% pancreas: 5% cerebrale: 10% sarcomi: 6.6%	mastectomia bilaterale, opzionale
Sindrome di Peutz-Jeghers	<i>STK11</i>	AD	mammella: 32% -54% ovaio (non epiteliale): ≥20% utero: 9% cervice uterina: 10% pancreas: > 15% colon: 39% stomaco: 29% polmone: 7%-17% testicolo: 9%	isterectomia, opzionale
Sindrome di Cowden	<i>PTEN</i>	AD	mammella: 40-60% endometriale: 5-22% tiroide: 3-16.5% colon: 9-16% rene: 34% Melanomi 6%	mastectomia bilaterale, caso-specifica; isterectomia opzionale
Tumore gastrico diffuso ereditario	<i>CDH1</i>	AD	mammella: 37%-55% gastrico diffuso: 13.6-42%	mastectomia bilaterale, opzionale; gastrectomia a 18-40 aa, raccomandata
Suscettibilità al tumore della mammella e del pancreas	<i>PALB2</i>	AD	mammella (donne): 32%-53% mammella (uomini) 0.9% negli uomini; ovaio: 3%-5% pancreas: 2%-5%	mastectomia bilaterale, opzionale; salpingo-ooforectomia dopo i 45 aa, opzionale
Suscettibilità al tumore della mammella/anemia di Fanconi	<i>RAD51C</i>	AD/AR	mammella: 20% ovaio: 10%-15%	Salpingo-ooforectomia dai 45-50 aa, raccomandata
Suscettibilità al tumore della mammella	<i>RAD51D</i>	AD	mammella: 20% ovaio: 10%-20%	Salpingo-ooforectomia dai 45-50 aa, raccomandata
Suscettibilità al tumore della mammella/Atassia Teleangiectasia	<i>ATM</i>	AD/AR	mammella: 21%-24% ovaio: 2%-3% pancreas: 5%-10% prostata: > rispetto a pop. gen. Colon: 5%-10% stomaco: 2%-3%	-
Familial ovarian cancer	<i>BRIP1</i>	AD	Ovaio: 10%-15%	Salpingo-ooforectomia, raccomandata

Sindrome	geni	Ereditarietà	Tumore correlato (% rischio di ammalare)	Strategie chirurgiche di prevenzione primaria
Suscettibilità al tumore della mammella	<i>BARD1</i>	AD	mammella: 17%-30%	-
Suscettibilità al tumore della mammella e della prostata	<i>CHEK2</i>	AD	mammella: 20%-27% prostata: fino al 24%	-
Sindrome di Lynch	<i>MLH1, MSH2, MSH6, PMS2, EPCAM</i>	AD	mammella: <15% ovaio: <38% pancreas: <10%-15%; vie biliari <3,7% prostata: <24% endometrio: ≤57% colon: ≤61% stomaco: ≤9% tenue: ≤11% rene, pelvi, uretere: ≤28% vescica: ≤12.8% cerebrale: ≤7.7%	istero-annessiectomia, opzionale
Poliposi Adenomatosa Familiare	<i>APC</i>	AD	colon: 100% duodeno/ periampollare: <1%-10% desmoidi intra addominali: 10%-24% tiroide: 1.2%-12% stomaco: 0.1%-7.1% piccolo intestino: <1% epatoblastoma: 0.4%-2.5% encefalo: 1%	colectomia, solo se l'eccessivo numero di poliposi non permette un controllo endoscopico sufficiente
Poliposi Adenomatosa Familiare attenuata	<i>MUTYH (v. bialleliche)</i>	AR	colon: 70%-90% duodeno: 4% ovaio: 6-14% vescica/tratto urinario: 6%-8% (♀), 6%-24% (♂)	colectomia, solo se l'eccessivo numero di poliposi non permette un controllo endoscopico sufficiente
Poliposi gastrointestinale giovanile	<i>SMAD4</i>	AD	colon: ≤50% stomaco: ≤21%	-
MEN1/MEN4	<i>Menin/ CDKN2B</i>	AD	ipofisi (adenomi): 50% paratiroidi (adenomi): 95% pancreas/duodeno (NET): 30%-70% NET in altre sedi: >3%	-
MEN2	<i>RET</i>	AD	tiroide (carcinoma midollare): 90% feocromocitoma: 57% paratiroidi (adenomi): 20-30%	tiroidectomia, raccomandata
Sindrome del melanoma ereditario	<i>CDKN2A/ CDK4</i>	AD	melanoma: 28-76% pancreas: >15%	-

Fonti: NCCN (National Comprehensive Cancer Network) Guidelines 2025 e 2024. PMID: 20301710; PMID: 20301434

Legenda: AD: autosomica dominante; AR autosomica recessiva; pop. gen.: popolazione generale; NET: tumore neuroendocrino. In grassetto, i tumori per i quali è prevista una prevenzione primaria chirurgica.

Didascalia: Tabella. Principali sindromi da suscettibilità oncologica e rispettivi geni causativi. Alcuni geni di suscettibilità ai tumori che in condizione di eterozigosi (una sola copia del gene mutato) aumentano il rischio di patologia oncologica, sono causa di rare sindromi autosomiche recessive dell'infanzia se vengono ereditate due copie del gene mutato. Pertanto, l'identificazione in un individuo di una variante patogenetica in un gene di predisposizione allo sviluppo di tumori rappresenta l'indicazione ad eseguire il test negli altri membri della famiglia, non solo per valutare la suscettibilità a sviluppare tumori ma anche per valutare il rischio riproduttivo dell'individuo/coppia.