

REGIONE LIGURIA	
Piano Regionale della Prevenzione 2014-2018	
SCHEDA 8	
I. Programma "Prevenzione e promozione di corretti stili di vita"	
C) Adulti	
MO1	Ridurre il carico prevenibile ed evitabile di morbosità, mortalità e disabilità delle MCNT
Obiettivi e codici indicatori centrali	Obiettivi regionali
Identificare precocemente i soggetti a rischio eredo-familiare per tumore della mammella (1.15.1 - 1.15.2).	<ol style="list-style-type: none"> 1. Sulla base delle indicazioni delle linee guida "sindromi ereditarie associate ad un alto rischio di carcinoma della mammella e dell'ovaio" aggiornate al 2013 adottare dei percorsi ad hoc in tutte le aziende secondo programmazione regionale. 2. Istituire tre canali tra loro complementari: 1. a partenza dalle pazienti con tumore dell'ovaio o con tumore della mammella per la corretta identificazione delle opzioni terapeutiche e per la gestione del rischio familiare 2. a partenza dalla popolazione in screening attraverso un sistema di offerta dell'informazione e, su richiesta dell'utente, della valutazione del rischio; 3. rendere disponibili informazioni sul rischio ereditario e sulle modalità di prevenzione del rischio di morte facilmente accessibili per la popolazione generale.

Analisi di contesto

Nell'ambito di un progetto di Ricerca Finalizzata proposto dalla Regione Liguria e approvato dal Ministero della Salute per l'anno 2002, il Dipartimento Ligure di Genetica ha assunto l'impegno di formulare dei documenti tecnici che potessero costituire un riferimento per eventuali specifici atti regionali relativi ai livelli essenziali di assistenza (LEA) nel settore della genetica.

La stesura del documento relativo alla genetica oncologica è stata affidata all'IST, Istituto Nazionale per la Ricerca sul Cancro (ora IRCCS AOU San Martino-IST) attraverso il Centro Tumori Ereditari (CTE) che, a tutt'oggi, rappresenta il centro di riferimento regionale per la gestione dei bisogni assistenziali dei soggetti nei quali si sospetta o è nota la presenza di un rischio ereditario di cancro: valutazione del rischio, esecuzione e interpretazione dei test genetici nel laboratorio dedicato, counselling, predisposizione e organizzazione dei programmi di prevenzione e supporto psicologico tramite contatti con gli specialisti appropriati. Gli interventi si svolgono in un contesto improntato alla comunicazione, alla decisione condivisa e al rispetto dell'autonomia del paziente.

Nel 2005 sono state prodotte linee guida regionali (LGR) per le sindromi ereditarie ad alto rischio di cancro (sindrome mammella-ovaio e sindromi associate ad un alto rischio di carcinoma del colon-retto). I documenti sono stati prodotti a partire da linee guida esistenti per tali sindromi e sono state adattate alla realtà ligure e all'evoluzione delle conoscenze. Nel 2013 il Dipartimento Ligure di Genetica ha prodotto un aggiornamento delle LGR nell'ambito del progetto di organizzazione gestionale ed amministrativa del Dipartimento Ligure di Genetica finanziato con decreto dirigenziale del dipartimento salute e servizi sociali della Regione Liguria n. 3205 del 13/11/2009. La stesura del documento di aggiornamento delle LGR è stato affidato al CTE dell'IRCCS San Martino - IST che ha seguito la metodologia già impiegata nel 2005. Sulla scorta di

nuove evidenze pubblicate si è proceduto ad un aggiornamento della sezione “sindromi ereditarie associate ad un alto rischio di carcinoma della mammella e dell’ovaio”. Per quanto riguarda la raccolta e l’analisi delle evidenze, le linee guida aggiornate NICE (National Institute for Health and Care Assistance) e USPSTF (US Preventive Services Task Force) hanno rappresentato un importante riferimento in quanto sono basate su revisioni sistematiche della letteratura al settembre 2012 (NICE) e al dicembre 2012 (USPSTF). Inoltre, in accordo con le LG NCCN (National Comprehensive Cancer Network) dopo valutazione delle evidenze, i criteri che consideravano il carcinoma ovarico sono stati sostituiti da un solo criterio (carcinoma ovarico/tubarico/primitivo del peritoneo ad ogni età). Inoltre, sono stati aggiunti criteri che prendono in considerazione il carcinoma mammario “triplo negativo” e il carcinoma del pancreas. L’identificazione di mutazioni nei geni BRCA ha oggi una doppia valenza: a) per la sorveglianza clinica e/o interventi per la riduzione del rischio nelle donne sane (chirurgia profilattica, chemioprevenzione); b) per il trattamento nelle donne con carcinoma della mammella localmente avanzato o metastatico con l’introduzione del carboplatino in associazione con antracicline e taxani o con carcinoma ovarico avanzato platino-sensibile con la somministrazione del PARP-inibitore olaparib; c) per modificare la decisione sul tipo di intervento chirurgico alla diagnosi (conservativo vs mastectomia totale).

Il rischio di ca. mammario nelle donne portatrici di una mutazione BRCA è già molto elevato in età prescreening: il rischio stimato a 45 anni è di oltre il 30% (Mavaddat N, et al. JNCI 2013;105:812-22) il bacino dello screening mammografico in Liguria (target 50-69 anni) consentirà di individuare una quota abbastanza marginale di donne portatrici della mutazione.

In Liguria circa il 6-8% delle donne sane hanno una storia familiare di primo grado per carcinoma della mammella e/dell’ovaio, la familiarità di primo grado per carcinoma ovarico fa salire notevolmente il numero dei candidati alla consulenza genetica oncologica (CGO).

La gestione complessiva del rischio BRCA-linked in Liguria potrà avvenire attraverso tre canali tra loro complementari:

1. a partenza da tutte le pazienti con tumore dell’ovaio o con tumore della mammella che per familiarità oncologica e/o caratteristiche biologiche del tumore sono candidate al test genetico per le possibili implicazioni terapeutiche.
2. a partenza dalla popolazione in screening attraverso un sistema di offerta dell’informazione e, su richiesta dell’utente, della valutazione del rischio;
3. Con la disponibilità di informazioni facilmente accessibili per la popolazione generale.

Interventi programmati

I tre interventi richiedono la formazione del personale sanitario che sarà impegnato nei tre setting indicati e la produzione di materiale informativo.

Intervento 1

Il primo passo sarà rappresentato dall'atto formale di recepimento delle linee guida aggiornate da parte della Giunta Regionale.

Intervento 2

Gestione del rischio BRCA-linked a partenza dai casi con tumore dell’ovaio o con tumore della mammella che per familiarità oncologica e/o caratteristiche biologiche del tumore sono candidate al test genetico.

Lo scopo dell’intervento è rendere i Disease Management Teams (DMT) che hanno in carico le pazienti affette da carcinoma mammario o ovarico in grado di verificare la presenza dei criteri per la richiesta del test genetico BRCA in relazione alle caratteristiche della paziente.

Il processo si rifà al Mainstreaming Cancer Genetics Program inglese <http://mcgprogramme.com/>. Poiché la diagnosi di presenza/assenza di mutazione BRCA deve necessariamente essere fatta in tempi rapidi, è necessario che il caso venga interamente gestito dal DMT che ha in carico la paziente con il supporto del genetista: dalla verifica della presenza dei criteri che candidano la paziente al test genetico alla prescrizione del test. Se il test è positivo, il risultato può essere

immediatamente utilizzato dall'oncologo per decidere la terapia più idonea. Per la valutazione più generale di implicazioni future per la paziente (eventuale sorveglianza o chirurgia profilattica) e per i suoi familiari sani è necessario il passaggio attraverso un processo di CGO.

Indicatori:

Indicatore 1: % di donne con nuova diagnosi di ca ovarico inviate al test genetico sul totale dei casi di ca ovarico delle donne seguite dal DMT

Indicatore 2: % di donne con nuova diagnosi di carcinoma mammario triplo negativo inviate al test genetico

Indicatore 3: % di donne con criteri inviate al test BRCA dai DMT sul totale delle inviate

Intervento 3

a partenza dalla popolazione in screening attraverso un sistema di offerta dell'informazione e, su richiesta dell'utente, della valutazione del rischio.

Obiettivo: quantificare, attraverso uno studio pilota, la quota di donne che partecipano ad un programma di screening mammografico e che ritenendosi a rischio aumentato di tumore della mammella sulla base della loro storia familiare richiedono informazioni per la gestione del loro rischio.

La popolazione sarà costituita dalle donne di età 50-69 anni residenti nel distretto n.13 della ASL 3-Genovese (circa 13.500) che eseguiranno una mammografia di screening con esito negativo. Poiché l'adesione all'invito nel 2014 è stata pari al 50% e il 92% ha avuto una mammografia con esito negativo, il target dell'intervento sarà presumibilmente costituito da circa 6.000 donne in un biennio. Poiché il 6-8% delle donne sane in questa fascia d'età hanno storia familiare di primo grado per tumore della mammella e/o dell'ovaio, in questa popolazione sono attese da 360 a 480 donne con queste caratteristiche.

Le donne, insieme alla lettera di comunicazione dell'esito della mammografia, riceveranno un' informativa nella quale si informa che se hanno casi in famiglia di tumore della mammella e/o dell'ovaio e se questa situazione è fonte di preoccupazione possono avvalersi di un servizio dedicato ad approfondire questo aspetto mettendosi in contatto (telefonicamente o tramite e-mail) con la segreteria dello screening di ASL3-Genovese.

Il personale di front-office della segreteria seguirà un percorso formativo a cura del CTE dell'IRCCS AOU San Martino IST per la ricostruzione del pedigree oncologico e l'identificazione degli elementi di storia familiare oncologica che caratterizzano le situazioni eleggibili alla CGO secondo le LGR (qualità della storia oncologica riferita, eventuale documentazione della stessa, verifica della presenza dei criteri di accesso alla CGO).

Sarà preparato un manuale con le istruzioni operative che includerà una checklist per la raccolta delle informazioni.

Il progetto sarà sottoposto ad un processo di audit semestrale per la verifica dell'attività svolta.

I casi che presentano i criteri per l'accesso alla consulenza genetica saranno indirizzati al CTE.

Indicatori

Indicatore 1: % di donne che contattano la segreteria dello screening di ASL3-Genovese rispetto all'atteso (360-480)

Indicatore 2: % di donne che presentano i criteri per l'accesso alla consulenza genetica (1-3%)

Indicatore 3: % di donne che vengono avviate al test

Indicatore 4: % di donne con mutazione nei geni BRCA1 e BRCA2

Intervento 4

Informazione popolazione generale: è in via di definizione il testo di un documento informativo relativo alla tematica dei tumori ereditari che sarà pubblicato sul sito della regione "Liguria informasalute". Al documento generale seguiranno le parti "tumore o mutazione specifiche". La prima sezione sviluppata sarà dedicata alla sindrome mammella-ovaio.

Indicatori

- numero di accessi al sito

Intervento 5

Sulla base delle indicazioni delle linee guida “sindromi ereditarie associate ad un alto rischio di carcinoma della mammella e dell’ovaio” aggiornate al 2013 e dei risultati degli interventi 2-4 adottare dei percorsi ad hoc per i tre setting indicati in tutte le aziende secondo programmazione regionale.

Attori (A) e Beneficiari (B)

A:

- Centro Tumori Ereditari - IRCCS AOU San Martino-IST
- Coordinamento Gruppo Tecnico Regionale screening oncologici(DGR 354/2015) - SC Epidemiologia Clinica, IRCCS AOU San Martino-IST
- Medici specialisti dei DMT del tumore della mammella e dell'ovaio
- Medici genetisti e oncologi
- Personale medico e sanitario impegnato nella gestione dello screening mammografico in ASL3

B:

- donne con storia familiare di carcinoma mammario e/o dell'ovaio
- pazienti con diagnosi di carcinoma mammario e/o dell'ovaio
- popolazione generale

Coinvolgimento portatori di interesse

Organi decisionali regionali e aziendali, società scientifiche, rappresentanti dei cittadini e associazioni che operano nel settore del volontariato.

Setting

clinico assistenziale oncologico (DMT ca. mammella e DMT tumori genitali femminili); screening mammografico; popolazione generale

Obiettivi perseguiti di salute

- Creare una rete regionale per la per la sorveglianza clinica e/o interventi per la riduzione del rischio nelle donne sane con mutazione nei geni BRCA
- Consentire l’individuazione del trattamento più appropriato per le donne con carcinoma della mammella TN, localmente avanzato o metastatico.
- Offrire alle donne che partecipano allo screening mammografico l’opportunità di veder gestita la loro storia familiare in di carcinoma della mammella con modalità congrue al loro effettivo rischio di malattia.
- Offrire alla popolazione generale informazioni di qualità sull’ereditarietà dei tumori in generale e sulla sindrome mammella-ovaio legata a mutazioni germinali BRCA.

Trasversalità, intersettorialità, multisettorialità

Il progetto coinvolge l’ambito oncologico clinico, preventivo e la popolazione generale.

Misure per le disuguaglianze

Offerta informativa e possibilità di accesso alle strutture nell’ambito di programmi di popolazione e sul web.

(Indicatori sentinella evidenziati)

Indicatori Regionali	Fonte di verifica	Valore baseline regionale	ANNO 2016		ANNO 2017		ANNO 2018	
			Valore atteso	Osservato	Valore atteso	Osservato	Valore atteso	Osservato
Recepimento delle linee guida aggiornate da parte della Giunta Regionale. indicatore centrale (1.15.1)	Deliberazione regionale	n.a.	recepimento					
% di donne con nuova diagnosi di ca ovarico inviate al test genetico sul totale dei casi di ca ovarico delle donne seguite dal DMT Indicatore sentinella	Report annuale del DMT; report annuale attività CTE	n.d.	≥30%		≥45%		≥60%	
% di donne con nuova diagnosi di carcinoma mammario localmente avanzato, metastatico o triplo negativo inviate al test genetico Indicatore regionale	Report annuale del DMT; report annuale attività CTE	n.d.	≥30%		≥45%		≥60%	
numero di donne che contattano la segreteria dello screening di ASL3-Genovese rispetto all'atteso (360-480) Indicatore sentinella	Report annuale segreteria screening ASL3; report annuale attività CTE	n.d.	≥50		≥90		≥150	
percorsi ad hoc per i tre setting indicati in tutte le aziende secondo programmazione regionale indicatore centrale (1.15.2)	Deliberazioni aziendali	n.a.					completato	

Cronoprogramma delle attività:

	2015												2016											
Azioni	1	2	3	4	5	6	7	8	9	10	11	12	1	2	3	4	5	6	7	8	9	10	11	12
(1)	//	//	//	//	//	//																		
(2)	//	//	//	//	//	//																		
(3)	//	//	//	//	//	//																		
(4)	//	//	//	//	//	//																		
(5)	//	//	//	//	//	//																		
(6)	//	//	//	//	//	//																		

	2017												2018											
Azioni	1	2	3	4	5	6	7	8	9	10	11	12	1	2	3	4	5	6	7	8	9	10	11	12
(1)																								
(2)																								
(3)																								
(4)																								
(5)																								
(6)																								

Legenda:

- (1) atto formale di recepimento delle linee guida aggiornate da parte della Giunta Regionale.
- (2) Gestione del rischio BRCA-linked a partenza dai casi con tumore dell'ovaio o con tumore della mammella che per familiarità oncologica e/o caratteristiche biologiche del tumore sono candidate al test genetico
- (3) Formazione del personale impegnato nel front-office di ASL3
- (4) offerta dell'informazione su storia familiare di ca. mammario e ovaio e, su richiesta, della valutazione del rischio per le utenti dello screening mammografico.

- (5) Preparazione e pubblicazione del documento informativo relativo alla tematica dei tumori BRCA-linked sul sito della regione "Liguria informasalute".
- (6) percorsi ad hoc per i tre setting indicati in tutte le aziende