



Ospedale  
"Sacro Cuore - Don Calabria"

# Incontri di aggiornamento del Dipartimento Oncologico

Responsabile Scientifico:  
Dott.ssa Stefania Gori

7 luglio - 14 settembre - 21 settembre  
13 ottobre - 11 novembre  
26 novembre - 11 dicembre  
2015

SCDC

4° INCONTRO - Martedì 13 ottobre 2015

*Le mutazioni BRCA1-2:  
da fattore di rischio a target terapeutico*

- 14.45 Introduzione S. Gori  
15.00 Distribuzione questionari ECOM
- Sessione 1**  
Moderatori: G. Zampieri, A. Vianconi
- 15.10 Mutazioni BRCA1-2: counseling genetico S. Trovati  
15.30 Mutazioni BRCA1-2: il biologo molecolare M. Juretti  
15.50 Quali indicazioni nelle donne con BRCA sane mutate?  
D. V. Vignani  
16.10 Il cancro della mammella BRCA-correlato:  
caratteristiche e trattamento medico M. Trovati  
16.30 Il cancro della mammella BRCA-correlato:  
trattamento chirurgico G. Tiammi  
16.50 Distribuzione

# Negrar, 13 Ottobre

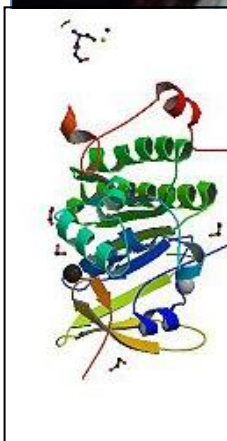
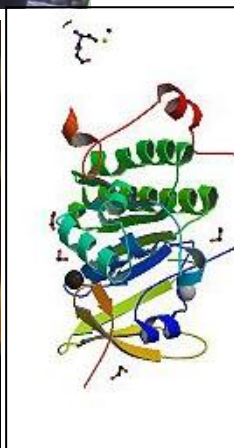
## Quali indicazioni nelle donne con BRCA sane, mutate

**Annamaria Molino,  
oncologa**

# Di cosa stiamo parlando



**Nonna ca  
mammella**



**Mastectomia  
bilaterale  
e ovariectomia  
profilattiche**



# Rischio cumulativo portatrici mutazione BRCA

- K mammella: 12% nella popolazione generale
  - 45% delle BRCA2 mutate (entro i 70 anni)
  - 55-65% nelle BRCA1 mutate (entro i 70 anni)
- K ovaio: 1.3% nella popolazione generale
  - 11-17% delle BRCA2 mutate (entro i 70 anni)
  - 39% nelle BRCA1 mutate (entro i 70 anni)

# Rischio cumulativo portatrici mutazione BRCA

- BRCA
  - K mammella 60%
  - K ovaio/tuba
    - BRCA1: 60%
    - BRCA2: 20%
- Rischio cumulativo di k
  - BRCA 1: 90%
  - BRCA 2: 60%

È necessario attendere

- Un'osservazione più lunga
- Altri studi in corso

## Che fare?

**How can a person who has a positive test result manage their risk of cancer?**

...

Several options are available

- enhanced [screening](#)
- [prophylactic](#) (risk-reducing) surgery
- [chemoprevention](#)
- *Proposta Molino: Educazione a stili di vita (peso, esercizio fisico, alcool, fumo)*

## Che fare?

### Enhanced Screening: breast cancer

- Start screening at younger ages than the general population
- have more frequent screening: ... some expert groups recommend a mammogram every year, beginning at age 25 to 35 years
- Recent studies have shown that MRI may be more sensitive than mammography for women at high risk of breast cancer. However, mammography can also identify some breast cancers that are not identified by MRI, and MRI may be less specific (i.e., lead to more false-positive results) than mammography

## Che fare?

### Enhanced Screening: breast cancer

Several organizations, such as the American Cancer Society and the National Comprehensive Cancer Network, now recommend

- annual screening with **mammography and MRI** for women who have a high risk of breast cancer

## Che fare?

### Enhanced Screening: ovarian cancer

- No effective ovarian cancer screening methods currently exist
- Some groups recommend [transvaginal ultrasound](#), blood tests for the [antigen CA-125](#), and clinical examinations for ovarian cancer screening, but none of these methods appears to detect ovarian tumors at an early enough stage to reduce the risk of dying from ovarian cancer



## Che fare?

### Prophylactic (Risk-reducing) Surgery

- Prophylactic surgery involves removing as much of the "at-risk" tissue as possible
- Women may choose to have
  - [bilateral prophylactic mastectomy](#)
    - *> 90% reduction of risk of BC*

## Che fare?

### Prophylactic (Risk-reducing) Surgery

- Women may choose to have
  - bilateral prophylactic salpingo-oophorectomy: can help reduce the risk of ovarian cancer. Removing the ovaries also reduces the risk of breast cancer in premenopausal women by eliminating a source of hormones

## Che fare?

### Bilateral prophylactic salpingo-oophorectomy:

**the mortality reduction is substantial, nearly**

- 80 % reduction in risk of dying from *ovarian cancer*
- 56 % reduction in risk of dying from *breast cancer*
- 77% reduction in risk of dying from *any cause*

## Che fare?

### Chemoprevention

- [Tamoxifen](#) and [raloxifene](#) have been approved by the FDA to reduce the risk of BC in women at increased risk
- Data from three studies suggest that [tamoxifen](#) may reduce the risk of BC in BRCA1 and BRCA2 mutations
- Studies have not examined the effectiveness of [raloxifene](#) in this population
- [Oral contraceptives](#) reduce the risk of ovarian cancer by about 50 percent both in the general population and in women with *BRCA1* or *BRCA2* mutations

## **Consulenza genetica e test genetici in oncologia: aspetti critici e proposte di AIOM - SIGU**

**curato dai componenti del TAVOLO AIOM – SIGU Tumori Ereditari**



Paolo Marchetti (coordinatore)

Carlo Capalbo

Laura Cortesi

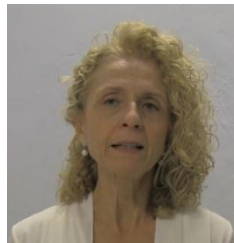
Iole Cucinotto

Stefania Gori

Cristina Oliani

Matilde Pensabene

Enrico Ricevuto



Liliana Varesco (coordinatore)

Maurizio Genuardi

Barbara Pasini

Paolo Radice

Nicoletta Resta

M. Grazia Tibiletti

# SIGU-AIOM 2013: prevenzione

- La complessità della gestione dei soggetti ad alto rischio oncologico deriva dalla necessità di **gestire un “rischio multi-organo” durante un lungo periodo di tempo (dai 20-25 anni ai >70 anni)**, caratterizzato da esigenze e problematiche diverse nelle varie fasi della vita
- Occorre quindi valutare attentamente
  - **l’esigenza** dei pazienti di tutela della salute
  - il loro atteggiamento **psicologico** nei confronti del rischio
  - i **dati disponibili di efficacia** delle varie misure preventive per i vari tumori associati alla specifica forma ereditaria
  - la necessità di **limitare il più possibile i danni iatrogeni**

# Chirurgia profilattica

...la valutazione

- delle indicazioni mediche (pro e contro delle diverse opzioni)
- degli aspetti psicologici (motivazioni e priorità o ansie personali)

nel percorso decisionale che porta alla scelta di effettuare o meno la chirurgia profilattica impegnano il paziente e i Medici specialisti coinvolti in una relazione che presenta dinamiche complesse: l'asportazione dell'organo a rischio non è infatti reversibile e può causare gravi danni, fisici e psicologici-relazionali, ma è ancora il modo più efficace per ridurre la mortalità in molte forme ereditarie

# Presca in carico

- La programmazione dei vari esami nel tempo (...) può risultare di **difficile attuazione** se lasciata alla libera iniziativa dell'utente, magari costretto a migrare tra varie strutture nel tentativo di mantenere i corretti intervalli di tempo tra un esame e il successivo....
- E' importante quindi che la gestione clinica dei soggetti ad alto rischio oncologico venga affrontata **in modo organico ed integrato, all'interno di un PDA** Aziendale e/o Regionale, completo e sottoposto a verifiche periodiche



# Oneri finanziari per l'utente

- I programmi di prevenzione per i soggetti ad alto rischio ereditario di cancro prevedono spesso l'esecuzione periodica di **numerose prestazioni particolarmente costose**. ... **non è attualmente previsto alcuno specifico codice di esenzione al pagamento delle prestazioni...**
- *A livello regionale, la sola Emilia Romagna prevede la gratuità delle prestazioni erogate a tutte le donne a medio-alto rischio di tumore mammario che accedono alla consulenza genetica attraverso un programma organizzato ... integrato con lo screening mammografico*



# SENONETWORK

## Road map, settembre 2014



**ASSOCIAZIONE SENONETWORK ITALIA ONLUS**  
IL NETWORK DEI CENTRI ITALIANI DI SENOLOGIA

### **FOCUS ON 2013 Senonetwork Italia** **“Rischio eredo-familiare di carcinoma mammario”**

**Road map per lo sviluppo di un programma di genetica oncologica senologica in Italia. Analisi dei bisogni.**

Nel 2013 Senonetwork ha deciso di affrontare questo tema mediante lo strumento del FOCUS ON. I lavori si sono conclusi in occasione di un congresso svoltosi a Pavia nel maggio 2014.

Il presente documento riassume le raccomandazioni condivise dai componenti del gruppo di lavoro FOCUS ON i cui nominativi sono elencati in allegato (allegato 1).

Il documento non propone raccomandazioni cliniche.



# Riduzione del rischio BRCA associato

## Opzioni:

- Mastectomia bilaterale
- Diagnostica senologica intensiva (RM)
- Salpingo-ooforectomia bilaterale
- **Chemioprevenzione con SERMS**
  - dal 2013 in alcuni Paesi (per esempio GB) è stata proposta come opzione di riduzione del rischio di k mammella nelle donne a rischio eredo-famigliare, incluse le portatrici di mutazione BRCA

# Aspetti critici

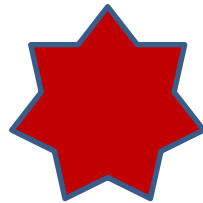
L'aspetto critico fondamentale della genetica oncologica senologica è il fatto che nelle singole realtà operative coinvolte in un percorso senologico le donne con una condizione (nota o da identificare) di predisposizione ereditaria rappresentano una frazione molto piccola dei casi gestiti quotidianamente. Per poter sviluppare conoscenze sulla problematica è quindi necessario lo sforzo condiviso di molti centri che mettano in comune le loro esperienze e conducano studi, retrospettivi e prospettici, a livello nazionale ed internazionale. Parimenti, è necessario scegliere modelli organizzativi che consentano di gestire in modo efficace (ed efficiente) il percorso così da assicurare un triage ottimale a tutte le donne ed una presa in carico esperta alle poche donne che ne hanno bisogno.

# Situazione italiana

Di fatto, la valutazione del rischio eredo-famigliare di tumore della mammella viene offerta dal sistema sanitario nazionale in modo eterogeneo per forma e contenuti e spesso senza integrazione tra le varie fasi del percorso; in (quasi) tutte le Regioni esistono uno o più centri che effettuano la consulenza genetica e uno o più laboratori che effettuano i test genetici (collegati o meno alla struttura che offre la consulenza genetica). Alcune Regioni hanno deliberato il test BRCA nel tariffario delle prestazioni, altre hanno elaborato linee guida cliniche; una sola regione, l'Emilia-Romagna, ha ad oggi affrontato la problematica deliberando un programma organizzato (DGR n. 220/2011 e Circolare attuativa n. 21/2011 divenuto attivo a partire dal 2012) completamente esente dal pagamento di tariffe o ticket sanitario (appendice 2).

# Situazione italiana PNP 2014-2018

Il recente Piano Nazionale Prevenzione 2014-2018 contiene uno specifico riferimento alla problematica [pag. 26 “nell’ambito della strategia di sviluppo degli screening organizzati si intende sviluppare un percorso organizzato per la prevenzione del tumore della mammella su base genetica (mutazioni del BRCA1 e BRCA2) con caratteristiche di integrazione e complementarità al percorso di screening già in essere per la prevenzione del tumore della mammella”]. Alle Regioni viene richiesto di adottare indirizzi regionali programmatori e la successiva adozione dei percorsi in tutte le Aziende entro il 2018.



# Azioni prioritarie

**1. Creazione di un Osservatorio Nazionale che raccolga informazioni sulle attività di CGO al fine di poter realizzare valutazioni sulle attività assistenziali in essere attraverso dati prospettici su scala nazionale.**

**2. Sviluppo di Linee Guida Nazionali che definiscano i criteri di appropriatezza della CGO, dei test genetici di suscettibilità allo sviluppo di tumori e dei programmi di gestione clinica dei soggetti ad alto rischio.**

**3. Sviluppo ed implementazione di modelli assistenziali**

**4. Promozione della Ricerca Clinica attraverso l'avvio di programmi di ricerca di alto livello, collegati a (o promotori di) iniziative internazionali nel settore dei tumori ereditari.**



**Alberta Ferrari**



Senologa Chirurga

**07 mag 2014**

## **MOZIONE donne a rischio genetico a chi fa politica sanitaria**

**MOZIONE DELLE DONNE AD ALTO RISCHIO  
GENETICO  
PREDISPONENTE AL TUMORE A SENO E OVAIO  
ALLE ISTITUZIONI**



# Mozione: decalogo

- Il decalogo ... nasce dall'esperienza diretta di quelle donne che convivono con il rischio genetico e sono impegnate sul territorio a vario titolo per promuovere, al fianco dei medici e degli specialisti, la corretta conoscenza di questa nuova frontiera della salute e della prevenzione.
- I dieci punti nascono soprattutto ... dalla denuncia di persistenti disequità di trattamento tra le varie Regioni del nostro paese e dal progressivo assottigliamento delle risorse economiche allocate che rende impossibile, anche per centri di rinomata eccellenza, soddisfare adeguatamente la domanda di intervento diagnostico e preventivo che sarebbe necessario mettere in campo.

# Mozione: decalogo

- **Punto 1.** Chiediamo l'istituzione di un **registro nazionale e integrato delle mutazioni BRCA**
- **Punto 2.** Chiediamo che sia portato a termine lo **sviluppo di centri di senologia** certificati/accreditati
- **Punto 3.** Chiediamo che **in ogni Regione vengano identificati 1-2 centri di riferimento "hub"** per il **percorso rischio genetico**
- **Punto 4.** Chiediamo che nell'ambito di percorsi accreditati e per prestazioni appropriate sia prevista **l'esenzione dal ticket** per le prestazioni sanitarie di diagnosi e sorveglianza clinico-strumentale

# Mozione: decalogo

- **Punto 5.** Chiediamo la possibilità di **accesso al test genetico con il SSN anche per le donne ad alto rischio familiare** in cui non sia possibile testare una probanda affetta da patologia
- **Punto 6.** **Gli specialisti** di cui sentiamo il bisogno in un centro con percorso per le donne a rischio genetico sono: genetista, oncologo, radiologo senologo, chirurgo senologo e plastico o oncoplastico, ginecologo, sessuologo, referente di un centro di assistenza per la fertilità, fisiatra, psicologo, patologo, nutrizionista, infermiere di senologia con esperienza specifica

# Mozione: decalogo

- **Punto 7.** Chiediamo che sia assicurato un percorso che garantisca la massima **libertà di scelta della persona**, scrupolosamente informata
- **Punto 8.** Chiediamo che nell'ambito della presa in carica istituzionale del percorso sia risolto il **problema della chirurgia preventiva**, la cui codifica nell'ambito del sistema DRG corrisponde a un rimborso estremamente variabile nelle diverse Regioni

# Mozione: decalogo

- **Punto 9.** Chiediamo un adeguato sforzo di **informazione e formazione per i medici**
- **Punto 10.** Chiediamo che, come in altri Paesi Occidentali, la nostra problematica sia presa in carico attraverso una **governance istituzionale**, che si esprima con linee-guida nazionali formali individuate secondo corretta metodologia, affinché si riducano nel territorio i percorsi frammentati o inadeguati e le enormi disparità di trattamento che rischiano di sfociare nell'inappropriatezza delle prestazioni

Cerca nel sito

Chi sono



CONFRONTARSI  
Testimonianze

CAPIRE  
Video e dossier

TROVARE  
Centri e associazioni

Home > Notizie > La voce delle donne con una mutazione Brca

NOTIZIE

Marzo 2015

# La voce delle donne con una mutazione Brca

Nasce **aBRCAadabra**, il primo gruppo di lavoro nazionale che riunisce le portatrici di una mutazione che predispone al tumore al seno e alle ovaie.



Tiziana Moriconi