

Deliberazione della Giunta Regionale 29 marzo 2019, n. 71-8681

**Disposizioni in merito alla diagnosi precoce del tumore della mammella e dell'ovaio in persone con riscontro di rischio eredo-familiare.**

A relazione dell'Assessore Saitta:

Premesso che:

il Decreto Legislativo n. 124/1998 all'articolo 1, comma 4, prevede, tra l'altro, che al fine di favorire la partecipazione a programmi di prevenzione di provata efficacia sono escluse dal sistema di partecipazione al costo e, quindi, erogate senza oneri a carico dell'assistito, al momento della fruizione, le prestazioni di diagnostica strumentale e di laboratorio e le altre prestazioni di assistenza specialistica incluse in programmi organizzati di diagnosi precoce e prevenzione collettiva, realizzati in attuazione del piano sanitario nazionale, dei piani sanitari regionali, o comunque promossi o autorizzati con atti formali della regione;

Il Piano Nazionale della Prevenzione (PNP) 2014-2016 identifica l'obiettivo di fornire percorsi di sorveglianza per le donne a rischio ereditario di cancro della mammella e lo situa entro le misure di sviluppo degli screening oncologici di popolazione "[...] Attraverso l'approccio della *Public Health Genomics* è possibile valutare l'implementazione di percorsi organizzati di screening per pazienti ad alto rischio di sviluppo di cancro a causa di condizioni di rischio genetico (eredo-familiare).

[...] la strategia di sviluppo degli screening organizzati è integrare professionalità per costruire e gestire percorsi di diagnosi e cura per le malattie monogeniche (mendeliane) per i quali esista evidenza di efficacia e di fattibilità;

il "Documento tecnico di indirizzo per ridurre il carico di malattia del cancro - Anni 2011-2013" di cui all'Intesa della Conferenza Stato Regioni del 10.02.11 e le Linee di indirizzo su "La Genomica in Sanità Pubblica" di cui all'Intesa della Conferenza Stato Regioni del 13.03.13, prevedono che si sviluppi un percorso organizzato per la prevenzione del tumore della mammella su base genetica (mutazioni del BRCA1 e BRCA2) con caratteristiche di integrazione e complementarietà al percorso di screening già in essere per la prevenzione del tumore della mammella";

il Documento di "Revisione delle Linee Guida organizzative e delle Raccomandazioni per le Reti Oncologiche" dell'Agenzia Nazionale per i Servizi Sanitari Regionali (2016), a proposito dei tumori eredo-familiari, raccomanda di disegnare "programmi di prevenzione primaria e secondaria dedicati alle popolazioni a rischio".

Richiamate:

la determinazione dirigenziale n. 485 del 30.11.1999 di approvazione e finanziamento del "Progetto sperimentale di rete di Unità funzionali multidisciplinari di riferimento per la diagnosi genetica dei tumori ereditari";

la D.G.R. n. 111-3632 del 02.08.2006, di approvazione del rinnovo del programma regionale "Prevenzione Serena", che comprende i tre programmi di screening per i tumori della mammella, del collo dell'utero e del colonretto, organizzato tenendo conto delle indicazioni espresse dalla normativa nazionale ed alla luce delle continue acquisizioni scientifiche in materia;

la D.G.R. 21-5705 del 23.04.2013, di approvazione della modifica del Programma Regionale di Screening Oncologici "Prevenzione Serena" per i tumori della cervice uterina, con l'introduzione del test HPV come test primario per le donne della fascia di età 30-64 anni;

la D.G.R. n. 25-1513 del 03.06.2015 di approvazione del Piano Regionale della Prevenzione (PRP) per gli anni 2015-2018, in attuazione della D.G.R. n. 40-854 del 29.12.2014, con la quale la Regione ha approvato gli indirizzi generali per il PRP, individuando preliminarmente i programmi sulla base del contesto epidemiologico e delle azioni già intraprese con i precedenti piani, in attuazione di tutti i macro obiettivi e di tutti gli obiettivi centrali del PNP: fra questi, rientrano l'attuazione e l'implementazione dei Programmi di Screening Oncologici;

la D.G.R. n. 51-2485 del 23.11.2015 di individuazione dei Centri Hub della Rete Oncologica del Piemonte e della Valle d'Aosta;

la D.G.R. n. 27-33570 del 04.07.2016, di ulteriore aggiornamento dell'organizzazione del Programma regionale di screening oncologici, denominato "Prevenzione Serena" e di individuazione del centro unificato regionale per l'esecuzione del test immunochimico di ricerca del sangue occulto nelle feci, a parziale modifica della D.G.R. n. 111-3632 del 02.08.2006.

Visto l'ordine del giorno n. 1321 del 03.07.2018, approvato all'unanimità in Consiglio regionale di adozione di protocolli di evidenza scientifica esistenti, quale riferimento per determinare l'esonero dalla compartecipazione alla spesa per i soggetti residenti in Regione Piemonte arruolati nei percorsi di screening del BRCA.

Preso atto:

del documento di linee di indirizzo tecniche elaborato dal Gruppo di lavoro del Dipartimento della Rete Oncologica, in collaborazione con il CRPT-Piemonte, per la presa in carico delle persone portatrici delle mutazioni BRCA1-BRCA2, inviato in data 31.10.2018 ed agli atti del Settore Programmazione dei Servizi Sanitari e Sociosanitari;

della relazione del Direttore del Dipartimento della Rete Oncologica del Piemonte e della Valle d'Aosta sulla sorveglianza delle portatrici delle mutazioni BRCA1-BRCA2, inviata in data 10.01.2019, agli atti del Settore Programmazione dei Servizi Sanitari e Sociosanitari.

Preso atto che dal documento di linee di indirizzo elaborato dal Gruppo di lavoro del Dipartimento della Rete Oncologica, in collaborazione con il CRPT-Piemonte, di cui ai paragrafi precedenti, emerge quanto segue:

"Il gruppo, in accordo con NICE, suggerisce di identificare prioritariamente la condizione di rischio ereditario presso le *Breast Unit* tra le donne malate e puntare sul test a cascata per i famigliari sani, anche in considerazione delle implicazioni terapeutiche e cliniche di gestione delle pazienti interessate. Per "test a cascata" si intende la ricerca della mutazione identificata nel caso indice della famiglia tra i parenti a rischio di averla ereditata (fratelli, sorelle, figli) o di averla trasmessa (genitori).

"[...] Il test genetico che si intende offrire, previo consenso informato, è quello che consente di identificare le mutazioni dei geni BRCA1 e BRCA2 nei soggetti malati e nei loro parenti di primo grado" e che:

"[...] Il test genetico è stato finora richiesto in base ai seguenti criteri di accesso:

- *criteri maggiori* (anche in assenza di familiarità)
- tumore della mammella femminile in soggetti di età inferiore o uguale ai 35 anni
- tumore della mammella femminile triplo-negativo in soggetti di età inferiore o uguale ai 50 anni
- tumore della mammella maschile
- tumore dell'ovaio (epiteliale, non mucinoso) in soggetti di qualsiasi età
- tumore della mammella e dell'ovaio (epiteliale, non mucinoso) nello stesso individuo.

- *ulteriori criteri di accesso al test*, considerando la storia familiare, sono i seguenti:
- due parenti di primo grado malati di tumore alla mammella in età inferiore o uguale ai 50 anni o tumore bilaterale mammario o tumore della mammella maschile o tumore all'ovaio.
- tre parenti di primo grado malati di tumore alla mammella (femminile/maschile) o dell'ovaio a qualsiasi età.

I suddetti criteri corrispondono ad una probabilità di mutazione dei geni BRCA1-BRCA2 prossima o superiore al 10% [...]"

Inoltre, dal medesimo documento sopra citato, si evince che:

"[...] La gestione delle donne/pazienti con mutazione BRCA prevede l'offerta di:

- una sorveglianza specifica periodica della mammella e dell'ovaio
- chirurgia di riduzione del rischio (mastectomia bilaterale e salpingo-ovariectomia bilaterale profilattica)
- misure di riduzione del rischio mediante farmacoprevenzione e modificazione degli stili di vita (dieta, esercizio fisico).

E' necessario predisporre i protocolli di sorveglianza e di chirurgia profilattica per i soggetti sani ad alto rischio definendo, per quanto riguarda la sorveglianza, le fasce di età in base alle risorse regionali e tenendo in considerazione, per quanto riguarda la prevenzione chirurgica le preferenze della donna, l'età e la situazione riproduttiva. Anche le pazienti portatrici di mutazioni BRCA già affette da carcinoma ovarico, o mammario dovranno prendere in considerazione le misure preventive adeguate al loro rischio residuo.

[...]"

Preso atto che dalla relazione presentata dal Direttore del Dipartimento della Rete Oncologica del Piemonte e della Valle d'Aosta sulla sorveglianza delle portatrici delle mutazioni BRCA1-BRCA2, di cui ai paragrafi precedenti, si evince che:

"Si stima che possano essere circa 2000 le donne potenzialmente da sottoporre al protocollo di sorveglianza o a interventi profilattici, anche se allo stato attuale sono meno di 1000 le donne riconosciute dal test genetico effettuato, quali portatrici delle mutazioni. I nuovi casi identificati all'anno si stima possano essere circa 180.

Il protocollo di sorveglianza prevede per il tumore della mammella una visita clinica senologica ogni 6 mesi, una mammografia bilaterale annuale, una RMN mammaria annuale.

Per il tumore dell'ovaio, per il quale peraltro non è dimostrata la sicura efficacia di una sorveglianza, è prevista visita ginecologica ogni 6 mesi con dosaggio del Ca125 e ecografia transvaginale.

[...]

Complessivamente, dunque la spesa prevedibile potrebbe aggirarsi intorno ai 400 euro per paziente all'anno. La spesa da sostenere per le attuali portatrici di mutazione evidenziata è di circa 380 mila euro e in presenza di una eventuale individuazione di tutti i casi prevedibili di circa 800 mila euro all'anno.

[...]"

Ritenuto, pertanto, opportuno prevedere l'esenzione ticket per i soggetti sani residenti in Piemonte, che sono inseriti in programmi di sorveglianza, perché sono risultati essere ad alto rischio genetico di tumore della mammella e/o dell'ovaio, in quanto portatori di mutazioni genetiche, o appartenenti a famiglie con caratteristiche di storia oncologica fortemente sospette, per la presenza di una mutazione non rilevabile se non da test specifici.

Dato atto che a tal fine si individua il codice D99 che dovrà essere riportato nel campo esenzione delle richieste di prestazioni per la diagnosi precoce e prevenzione del tumore della mammella e/o dell'ovaio corrispondente alla seguente descrizione: "Prestazioni diagnostiche correlate alla diagnosi precoce del tumore della mammella/ovaio in pazienti con riscontro di rischio eredo-familiare".

Dato atto che l'accertamento della presenza di una condizione di alto rischio genetico, accertato o equivalente, di tumore della mammella e/o dell'ovaio e, pertanto, del conseguente riconoscimento della citata esenzione, deve avvenire entro un percorso di consulenza genetica oncologica che segua le modalità individuate nelle linee di indirizzo regionali, di cui ai paragrafi precedenti ed includa l'individuazione dei centri di senologia regionali, presso cui il soggetto viene preso in carico per il programma di sorveglianza.

Ritenuto di demandare l'individuazione dei Centri regionali presso i quali si espletino le procedure di accertamento della presenza di una condizione di alto rischio genetico e di sorveglianza delle persone risultate positive al rischio, a successivo provvedimento della Direzione Sanità, su proposta del Dipartimento della Rete Oncologica del Piemonte e della Valle d'Aosta, che ne indicherà anche i criteri ed i requisiti, sulla base delle evidenze scientifiche ad oggi condivise e dell'attuazione dei percorsi organizzativo-gestionali per la presa in carico dei pazienti affetti da cancro, in ottemperanza al disposto della normativa nazionale e regionale vigenti in materia.

Ritenuto di precisare che il test che accerta la presenza di mutazione nei soggetti sani sopra individuati non è prestazione soggetta ad esenzione dal pagamento del ticket, in ottemperanza al disposto della normativa vigente in termine di esenzioni dalla compartecipazione alla spesa sanitaria.

Ritenuto, inoltre, di stabilire che le prestazioni di specialistica ambulatoriale previste per l'esenzione identificata con il codice D99 sono descritte nella seguente tabella unitamente alle condizioni di erogazione:

#### TUMORE DELLA MAMMELLA

VISITA SENOLOGICA	MAMMOGRAFIA	RM MAMMARIA	ALTRE PRESTAZIONI
Mutazione Genetica BRCA 1 e 2 e alto rischio genetico equivalente: Semestrale dai 30 anni	Mutazione Genetica BRCA 1 e 2 e alto rischio genetico equivalente:  Annuale dai 40 anni	Mutazione Genetica BRCA 1 e 2 e alto rischio genetico equivalente:  Annuale dai 30 anni ai 49 anni;  dai 50 entro strategia personalizzata	Test genetico e consulenza genetica per identificazione della mutazione BRCA 1 e 2 e alto rischio genetico equivalente (una volta solo)  Ecografia mammaria Incontri con lo psicologo Dai 30 anni entro strategia personalizzata

## TUMORE DELL'OVAIO

VISITA GINECOLOGICA	ECOGRAFIA TRANSVAGINALE	DOSAGGIO CA-125	ALTRE PRESTAZIONI
Mutazione Genetica BRCA1 e 2 e alto rischio genetico equivalente:  ogni 6 mesi dai 30 anni	Mutazione Genetica BRCA1 e 2 e alto rischio genetico equivalente:  ogni 6 mesi dai 30 anni	Mutazione Genetica BRCA1 e 2 e alto rischio genetico equivalente:  ogni 6 mesi dai 30 anni	Test genetico e consulenza genetica per identificazione della mutazione BRCA1 e 2 e alto rischio genetico equivalente (solo una volta)  Incontri con lo psicologo Dai 30 anni entro strategia personalizzata

Dato atto che gli oneri di cui al presente provvedimento trovano copertura nell'ambito delle risorse del Fondo Sanitario, assegnate annualmente alle Aziende Sanitarie regionali e, per l'anno corrente, con D.G.R. n. 23-8257 del 27.12.2018 e per gli anni successivi con le DD.G.R. di riparto dei rispettivi anni 2020 2021 le risorse sono stanziare nella Missione 13 Programma 1 del bilancio regionale 2019 –2021.

Vista la L.R. 9/2019 “Bilancio di previsione 2019 – 2021”.

Vista la D.G.R. 1-8566 del 22/3/2019.

Tutto ciò premesso ed attestata la regolarità amministrativa del presente provvedimento, ai sensi della D.G.R. n. 1-4046 del 17.10.2016.

Visti la normativa e gli atti in premessa citati.

La Giunta regionale, a voti unanimi,

*delibera*

- di stabilire che il percorso di presa in carico per i soggetti sani residenti in Piemonte che sono risultati essere ad alto rischio genetico di tumore della mammella e/o dell'ovaio, in quanto portatori di mutazioni genetiche, o appartenenti a famiglie con caratteristiche di storia oncologica fortemente sospette per la presenza di una mutazione non rilevabile se non da test specifici (rischio genetico equivalente, identificato solo dalla consulenza genetica), si configuri come programma organizzato di diagnosi precoce, ai sensi del decreto legislativo n. 124/1998, articolo 1 comma 4 lettera a);

- di stabilire l'esclusione dalla compartecipazione al costo (ticket) per le prestazioni dettagliate ai paragrafi successivi, erogate a favore di soggetti sani residenti in Piemonte, che sono risultati essere

ad alto rischio genetico di tumore della mammella e/o dell'ovaio, in quanto portatori di mutazioni genetiche, o appartenenti a famiglie con caratteristiche di storia oncologica fortemente sospette per la presenza di una mutazione non rilevabile se non da specifici test (rischio genetico equivalente);

- di individuare il codice D99 che dovrà essere riportato nel campo esenzione delle richieste di prestazioni per la diagnosi precoce e prevenzione del tumore della mammella e/o dell'ovaio corrispondente alla seguente descrizione: "Prestazioni diagnostiche correlate alla diagnosi precoce del tumore della mammella/ovaio in pazienti con riscontro di rischio eredo-familiare";

- di stabilire che l'accertamento della presenza di una condizione di alto rischio genetico, accertato o equivalente, di tumore della mammella e/o dell'ovaio e, pertanto, del riconoscimento della conseguente esenzione, deve avvenire entro un percorso di consulenza genetica oncologica che segua le modalità individuate nelle linee di indirizzo tecniche, elaborate dal Gruppo di lavoro del Dipartimento della Rete Oncologica, in collaborazione con il CRPT-Piemonte ed includa l'individuazione dei centri di senologia regionali, presso cui il soggetto viene preso in carico per il programma di sorveglianza;

- di demandare l'individuazione dei Centri regionali presso i quali si espletino le procedure di accertamento della presenza di una condizione di alto rischio genetico di tumore della mammella e/o dell'ovaio e di sorveglianza delle persone risultate positive al rischio, a successivo provvedimento della Direzione Sanità, su proposta del Dipartimento della Rete Oncologica del Piemonte e della Valle d'Aosta, che ne indicherà anche i criteri ed i requisiti tecnici, sulla base delle evidenze scientifiche ad oggi condivise e dell'attuazione dei percorsi organizzativo-gestionali per la presa in carico dei pazienti affetti da cancro, in ottemperanza al disposto della normativa nazionale e regionale vigenti in materia, in conformità a quanto disposto con D.G.R. n. 51-2485 del 23.11.2019;

- di dare atto che il test che accerta la presenza di mutazione nei soggetti sani sopra individuati non è prestazione soggetta ad esenzione dal pagamento del ticket, in ottemperanza al disposto della normativa vigente in termine di esenzioni dalla compartecipazione alla spesa sanitaria;

- di dare atto che le prestazioni di specialistica ambulatoriale garantite dall'esenzione identificata con il codice D99 sono descritte nella seguente tabella unitamente alle condizioni di erogazione :

#### TUMORE DELLA MAMMELLA

VISITA SENOLOGICA	MAMMOGRAFIA	RM MAMMARIA	ALTRE PRESTAZIONI
Mutazione Genetica BRCA 1 e 2 e alto rischio genetico equivalente: Semestrale dai 30 anni	Mutazione Genetica BRCA 1 e 2 e alto rischio genetico equivalente: Annuale dai 40 anni	Mutazione Genetica BRCA 1 e 2 e alto rischio genetico equivalente: Annuale dai 30 anni ai 49 anni; dai 50 entro strategia personalizzata	Test genetico e consulenza genetica per identificazione della mutazione BRCA 1 e 2 e alto rischio genetico equivalente (una volta solo)  Ecografia mammaria Incontri con lo psicologo Dai 30 anni entro strategia personalizzata

## TUMORE DELL'OVAIO

VISITA GINECOLOGICA	ECOGRAFIA TRANSVAGINALE	DOSAGGIO CA-125	ALTRE PRESTAZIONI
Mutazione Genetica BRCA1 e 2 e alto rischio genetico equivalente:  ogni 6 mesi dai 30 anni	Mutazione Genetica BRCA1 e 2 e alto rischio genetico equivalente:  ogni 6 mesi dai 30 anni	Mutazione Genetica BRCA1 e 2 e alto rischio genetico equivalente:  ogni 6 mesi dai 30 anni	Test genetico e consulenza genetica per identificazione della mutazione BRCA1 e 2 e alto rischio genetico equivalente (solo una volta)  Incontri con lo psicologo Dai 30 anni entro strategia personalizzata

- di dare atto che gli oneri di cui al presente provvedimento trovano copertura nell'ambito delle risorse del Fondo Sanitario, assegnate annualmente alle Aziende Sanitarie regionali e, per l'anno 2019, con D.G.R. n. 23-8257 del 27.12.2018 e per gli anni successivi con le DD.G.R. di riparto dei rispettivi anni (2020 – 2021);

- di disporre che il presente provvedimento sia notificato a tutte le Aziende Sanitarie Locali regionali, al Ministero dell'Economia e delle Finanze ed alla Società SOGEL.

Avverso la presente deliberazione è ammesso ricorso giurisdizionale avanti al TAR entro 60 giorni dalla data di comunicazione, o piena conoscenza dell'atto, ovvero ricorso straordinario al Capo dello Stato entro 120 giorni dalla suddetta data, ovvero l'azione innanzi al Giudice Ordinario, per tutelare un diritto soggettivo, entro il termine di prescrizione previsto dal Codice Civile.

La presente deliberazione sarà pubblicata sul Bollettino Ufficiale della Regione Piemonte ai sensi dell'art. 61 dello Statuto e dell'art. 5 della L.R. 22/2010.

(omissis)