



REGIONE TOSCANA
UFFICI REGIONALI GIUNTA REGIONALE

ESTRATTO DAL VERBALE DELLA SEDUTA DEL 10-12-2018 (punto N 27)

Delibera N 1370 del 10-12-2018

Proponente

STEFANIA SACCARDI
DIREZIONE DIRITTI DI CITTADINANZA E COESIONE SOCIALE

Pubblicità/Pubblicazione Atto soggetto a pubblicazione su Banca Dati (PBD)

Dirigente Responsabile Lorenzo ROTI

Estensore ANTONELLA FRANCESCHELLI

Oggetto

Programmi di sorveglianza per i soggetti portatori di mutazione dei geni BRCA1 e/o BRCA2 ed alla relativa esenzione dal pagamento del ticket per le prestazioni sanitarie inserite nei protocolli di sorveglianza periodica in favore di tali soggetti.

Presenti

ENRICO ROSSI	VITTORIO BUGLI	VINCENZO CECCARELLI
STEFANO CIUOFFO	FEDERICA FRATONI	CRISTINA GRIECO
MARCO REMASCHI	STEFANIA SACCARDI	MONICA BARNI

ALLEGATI N°2

ALLEGATI

Denominazione	Pubblicazione	Tipo di trasmissione	Riferimento
A	Si	Cartaceo+Digitale	Allegato A
B	Si	Cartaceo+Digitale	Allegato B

STRUTTURE INTERESSATE

Tipo	Denominazione
Direzione Generale	DIREZIONE DIRITTI DI CITTADINANZA E COESIONE SOCIALE

LA GIUNTA REGIONALE

Visto il Piano Nazionale di Prevenzione 2014-2018 che indica nei macro obiettivi il Rischio eredo-familiare per tumore della mammella con invito alle Regioni di identificare i soggetti a rischio eredo-familiare definendo percorsi diagnostico terapeutici, integrati con i programmi di screening in essere, per donne ad alto rischio di cancro alla mammella per mutazioni genetiche di BRCA1 e BRCA2;

Rilevato che la mutazione dei geni BRCA1 e BRCA2 accresce rispettivamente il rischio di carcinoma al seno (CaM) e alle ovaie (CaO); le donne portatrici di mutazioni in tali geni hanno un'elevata probabilità (circa il 60%) di sviluppare un tumore mammario nell'arco della vita. Le mutazioni in tali geni conferiscono anche un rischio di carcinoma ovarico o tubarico stimato nell'ordine del 40% per il gene BRCA1 e nell'ordine del 20% per il BRCA2.

Si stima che le forme mutate di questi geni siano presenti in circa 1-5 donne su 10.000, le portatrici di mutazioni BRCA possono sviluppare un tumore in età più giovanile, anche prima dei 35 anni e hanno un maggiore rischio di sviluppare un tumore controlaterale. Nei soggetti di sesso maschile mutazioni a carico di questi geni comportano un rischio aumentato di sviluppare un tumore della prostata (circa 20% per BRCA1 e 40% per BRCA2) e un aumentato rischio di sviluppare un tumore della mammella maschile (1-5% per BRCA1 e 5-10% per BRCA2 %).

Considerato che in presenza di mutazioni sono previste diverse strategie di profilassi e trattamento; la strategia dello screening intensivo risulta dunque molto utile al fine di dimezzare il rischio dei soggetti positivi al test;

Considerato che la diagnosi precoce consente di individuare il tumore in fase iniziale e quindi aumentare la sopravvivenza, in particolare, per i soggetti con mutazione genetica BRCA1 e 2, la diagnosi precoce è importantissima e necessita di una attenzione particolare, sia per l'impatto psico-emotivo che implica la presenza della predetta variazione genetica nell'ambito familiare, sia per l'impatto economico di un percorso di prevenzione di più membri della famiglia;

Richiamato il Piano regionale per la prevenzione 2014-2019 e la rimodulazione anno 2018 e anno 2019 che, al progetto n. 25 "Implementazione di un modello regionale integrato per i soggetti con storia familiare di tumore alla mammella (percorsi clinico-diagnostici e di riduzione del rischio)", tratta del rischio eredo-familiare e riconosce che la sorveglianza dei soggetti con rischio aumentato non può avvalersi dei modelli sperimentati e noti per lo screening della popolazione, ritenendo, invece, opportuno adottare programmi di sorveglianza con inizio più precoce e la necessità di tecniche di imaging meno dipendenti dalla densità ghiandolare rispetto alla mammografia, come la risonanza magnetica;

Richiamata la Mozione n. 1158/2018 del Consiglio Regionale: "*In merito alla definizione di programmi di sorveglianza per i soggetti portatori di mutazione patogenica dei geni BRCA1 e/o BRCA2 ed alla relativa esenzione dal pagamento del ticket per le prestazioni sanitarie inserite nei protocolli di sorveglianza periodica in favore di tali soggetti*", con la quale si impegna la Giunta regionale a definire specifici programmi di sorveglianza per i soggetti portatori di mutazione dei geni BRCA1 e/o BRCA2 a disporre l'esenzione regionale dalla compartecipazione alle spese sanitarie per le prestazioni previste nei suddetti programmi di sorveglianza;

Preso atto che la delibera regionale n. 875 del 2016 suggerisce, in accordo con il Piano Regionale di Prevenzione 2014-2019 e con le linee guida di Prevenzione Oncologica del 2015, l'adozione di percorsi strutturati di sorveglianza delle donne appartenenti a gruppi ad alto rischio eredo-familiare per i tumori della mammella-ovaio;

Valutato inoltre di garantire, ai portatori della mutazione genetica ed alle loro famiglie, una presa in carico adeguata, appropriata, tempestiva e complessiva, il miglior sistema di diagnosi precoce, qualità nei livelli assistenziali, un adeguato counseling, equità nelle condizioni di accesso e di erogazione, rigorosa salvaguardia degli aspetti etici e sociali associati alle prestazioni;

Ritenuto, in particolare, alla luce di quanto sopra specificato, di inserire i soggetti portatori di mutazioni dei geni BRCA1 e BRCA2, in programmi di sorveglianza specifici, volti alla diagnosi precoce del tumore al seno e del tumore ovarico, disponendo l'esclusione dal pagamento del ticket per le prestazioni ricomprese nei percorsi di screening specifici;

Considerate le raccomandazioni dell'Istituto Toscano Tumori (ora ISPRO) aggiornate al 2015, che suggerisce di avviare il percorso di sorveglianza (screening intensivo) per i soggetti portatori di mutazioni nei geni BRCA1 e BRCA2 a partire dal 25esimo anno di età, secondo le tempistiche riportate nell'Allegato A, parte integrante e sostanziale del presente atto;

Considerato che nella valutazione del rischio di CaM e CaO su base eredo-familiare, si possono riscontrare le seguenti situazioni:

- soggetti a cui è stata già riscontrata la mutazione dei geni BRCA1 e 2,
 - soggetti malati che non sanno di avere la mutazione,
 - soggetti sani con storia familiare importante ai quali il SSR garantisce un percorso per arrivare eventualmente al test genetico,
- per queste ultime due categorie sarà garantito un percorso di approfondimento e di valutazione del rischio, come indicato nell'Allegato B, parte integrante e sostanziale del presente atto;

Rilevata la necessità di garantire ai pazienti con mutazione dei geni BRCA1 e BRCA2 l'accesso gratuito alle prestazioni previste dal protocollo di cui all'allegato A del presente atto; e di individuare, a tal fine, il codice regionale di esenzione D97 "Sorveglianza dei pazienti con mutazione dei geni BRCA1 e BRCA2", comprensivo dell'esenzione dal contributo di digitalizzazione delle prestazioni di diagnostica per immagini, da utilizzarsi ai fini della prescrizione e registrazione delle prestazioni erogate nell'ambito del programma di sorveglianza previsto dal presente atto;

Acquisito il parere favorevole del Coordinamento Screening oncologici del Comitato Tecnico, così come da verbale del 9 ottobre 2018;

Ritenuto di demandare alle Aziende Sanitarie l'attuazione dei programmi di sorveglianza di cui al presente atto nell'ambito delle risorse disponibili nei propri bilanci senza oneri aggiuntivi per il bilancio regionale;

A voti unanimi

DELIBERA

a)di approvare il protocollo di sorveglianza riportato nell'Allegato A, parte integrante e sostanziale del presente atto;

b)di approvare l'Allegato B nel quale è indicato il percorso di approfondimento e valutazione del rischio per pazienti con mutazione dei geni BRCA1 e BRCA2;

c)di garantire ai pazienti con mutazione dei geni BRCA1 e BRCA2 l'accesso gratuito alle prestazioni previste dal protocollo di cui all'allegato A del presente atto, e di individuare, a tal

fine, il codice regionale di esenzione D97 “Sorveglianza dei pazienti con mutazione dei geni BRCA1 e BRCA2”, comprensivo dell’esenzione dal contributo di digitalizzazione delle prestazioni di diagnostica per immagini;

d)di impegnare le Aziende sanitarie toscane a definire, entro 60 giorni dalla data di adozione della presente delibera, il percorso aziendale di approfondimento e valutazione del rischio, individuando gli ambulatori di primo e secondo livello, al fine di garantire l’accessibilità allo screening ai soggetti con mutazioni dei geni BRCA1 e BRCA2, dandone comunicazione al Settore “Organizzazione delle Cure e Percorsi di Cronicità” della Direzione “Diritti di Cittadinanza e Coesione Sociale”;

e)di dare mandato alla Direzione regionale Diritti di Cittadinanza e Coesione Sociale di individuare i laboratori di genetica di riferimento nelle tre Aree Vaste.

Il presente atto è pubblicato integralmente sulla banca dati degli atti amministrativi della Giunta regionale ai sensi dell’art. 18 L.R. 23/2007.

LA SEGRETERIA DI GIUNTA
IL DIRETTORE GENERALE
ANTONIO DAVIDE BARRETTA

IL DIRIGENTE RESPONSABILE
Lorenzo Roti

IL DIRETTORE
Monica Calamai

ALLEGATO A

PROGRAMMA DI SORVEGLIANZA CLINICO-STRUMENTALE

Le indicazioni sul tipo di esami strumentali e sulla tempistica con cui proporli fanno riferimento alle Raccomandazioni ITT (aggiornamento 2015), alle Linee Guida NICE (aggiornamento 2017) e NCNN (aggiornamento 2018).

Laddove non altrimenti specificato quando si parla di Valutazione senologica si fa riferimento a quanto definito nel Catalogo unico regionale delle prestazioni ambulatoriali, ovvero ad un pacchetto di esami (Visita senologia, ecografia e mammografia) sulla cui valutazione di eseguibilità è dato mandato al medico che effettua la presa in carico all'interno del servizio di sorveglianza.

Donne con Mutazione Genetica BRCA1 e BRCA2

Screening mammella		
Età	Prestazioni	Note
a partire da 25 anni di età:	-Anamnesi senologica personale e familiare ogni sei mesi -Ecografia mammaria ogni sei mesi	La sorveglianza può iniziare prima del 25°esimo anno se nella famiglia sono presenti casi di tumore mammario prima dei 25 anni
da 25 a 29 anni di età:	-Anamnesi senologica personale e familiare ogni sei mesi -Ecografia mammaria ogni sei mesi -Risonanza magnetica mammaria annuale	Iniziare ad età più precoce, ma non prima dei 18 anni, se nella famiglia sono presenti casi di carcinoma mammario prima dei 25 anni
da 30 a 50 anni di età:	-Anamnesi senologica personale e familiare ogni sei mesi -Ecografia mammaria ogni sei mesi -Mammografia -Risonanza magnetica mammaria con cadenza annuale	Nelle donne operate per carcinoma mammario la sorveglianza deve prevedere mammografia e Risonanza magnetica mammaria annuale
da 50 a 59 anni di età:	-Anamnesi senologica personale e familiare ogni sei mesi - Ecografia semestrale - Mammografia annuale -Risonanza magnetica mammaria annuale se seno denso (Birads 4)	
Da 60 a 74 anni di età:	-Anamnesi senologica personale e familiare ogni sei mesi - Ecografia semestrale - Mammografia annuale	

Dai 75 anni di età:	La sorveglianza strumentale deve essere stabilita caso per caso	
---------------------	---	--

Screening Ovarico		
Età	Prestazioni	Note
a partire dai 35 anni di età	<ul style="list-style-type: none"> - Visita ginecologica ogni sei mesi - Ecografia transvaginale ogni sei mesi - Dosaggio del Ca125 ogni sei mesi 	Iniziare 5 anni prima dell'età di insorgenza del carcinoma ovarico ad esordio più precoce nella famiglia e comunque 5-10 anni prima dell'età di insorgenza del carcinoma mammario ad esordio più precoce nella famiglia

Uomini con Mutazione Genetica BRCA1 e BRCA2

Screening mammella		
Età	Prestazioni	Note
da 35 ai 74 anni di età: Dai 75 anni	<ul style="list-style-type: none"> - Valutazione senologica annuale <p>La sorveglianza strumentale deve essere stabilita caso per caso</p>	

Screening prostatico		
Età	Prestazioni	Note
da 40 anni di età:	-Monitoraggio con PSA	Intervallo di somministrazione a giudizio del medico che opera nel servizio di sorveglianza

Allegato B

L'ambulatorio di I° livello (almeno uno per ciascuna Azienda territoriale , AOU e per ISPRO) intercetta le richieste di approfondimento da parte di:

- MMG
- Medici specialisti
- Programmi di screening

L'Ambulatorio di I° livello effettua una prima valutazione sul rischio genetico (trriage) e identifica il livello di rischio oncologico entro cui la/il probanda/o si trova. Il team multidisciplinare discute i programmi di intervento o di sorveglianza adeguati e propone agli individui che necessitano di un ulteriore approfondimento, una consulenza genetica più approfondita da svolgersi presso l'Ambulatorio di II° livello (almeno uno per area vasta).

L'Ambulatorio di II° livello ha il compito di verificare la presenza di una possibile predisposizione ereditaria e di proporre il test genetico, quando adeguato. Il test genetico deve essere garantito nei Laboratori di Genetica Molecolare di riferimento nelle tre Aree Vaste.

A seguito dell'esito del test genetico, il percorso di sorveglianza e il programma di profilassi vengono affidati al team multidisciplinare del II livello che lo gestirà personalizzandolo in base all'età e all'anamnesi personale.

