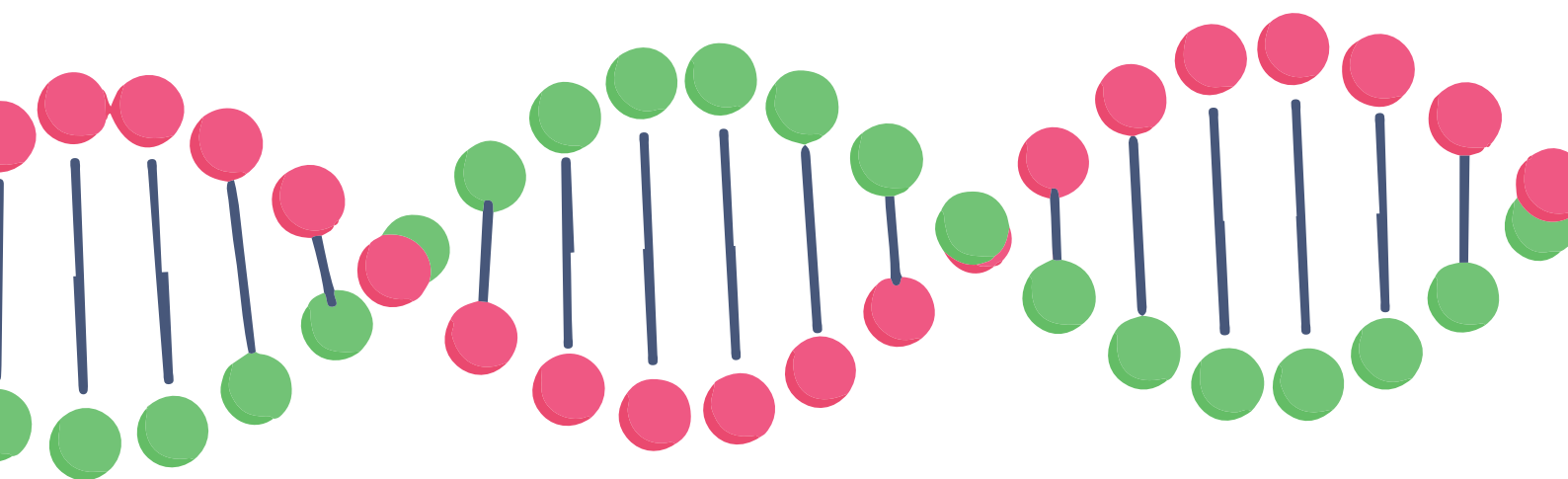


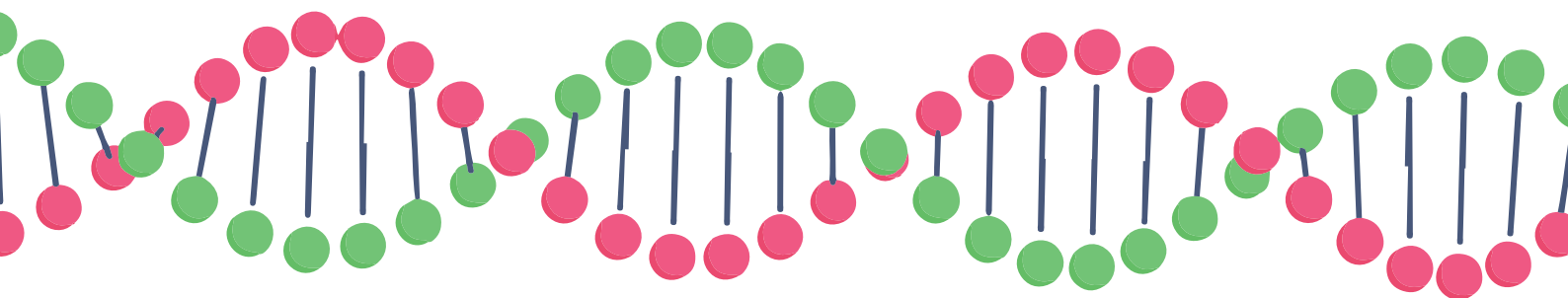
Test genetici:

tra prevenzione e diritto alle cure

Focus BRCA



I RISULTATI DELL'INDAGINE – Regione CAMPANIA



**“TEST GENETICI: tra PREVENZIONE e DIRITTO alle CURE”
Focus Test BRCA**

I RISULTATI DELL’INDAGINE – Regione CAMPANIA

I RISULTATI dell’INDAGINE.....	3
ACCESSO AL TEST BRCA	8
LA CONSULENZA GENETICA ONCOLOGICA (CGO)	12
IL RISULTATO DEL TEST BRCA	15
PRESA IN CARICO E GESTIONE DEL RISCHIO	16
I LABORATORI	20
TEMPI di ATTESA PER IL CITTADINO.....	23
CONSENSO INFORMATO E CURA DELLA RISERVATEZZA.....	24
FORMAZIONE DEL PERSONALE	25
CONCLUSIONI	26

Il presente documento restituisce i dati regionali raccolti attraverso l'indagine civica promossa da Cittadinanzattiva su "Test Genetici: tra Prevenzione e Diritto alle Cure" - Focus Test BRCA e costituisce parte integrante, nonché approfondimento del report nazionale.

L'indagine civica ha riguardato tre regioni (Campania, Piemonte, Sicilia); pur non avendo la presunzione di essere statisticamente rappresentativa, questa ha messo in luce difformità regionali più volte segnalate da associazioni di pazienti e professionisti del settore e si è posta l'obiettivo di **fare chiarezza sul test BRCA**, indagando alcuni aspetti tra i quali: l'impegno a creare o rafforzare i percorsi assistenziali, i tempi di accesso, la gestione del risultato, le strategie di intervento (sorveglianza attiva e chirurgia di riduzione del rischio) che la persona e i suoi familiari potrebbero intraprendere, per tenere sotto controllo la propria condizione di salute, qualora sani ma geneticamente predisposti. Al contempo le informazioni raccolte permettono di alzare l'attenzione dei decisori politici allo scopo di auspicare un intervento concreto sul tema.

Un ringraziamento è rivolto alle strutture riportate di seguito che, con spiccata volontà a collaborare, hanno preso parte all'indagine, rispondendo al questionario.

Strutture partecipanti

Istituto Nazionale Tumori Fondazione Pascale (NA)	Oncologia	Campania
Istituto Nazionale Tumori Fondazione Pascale (NA)	Ginecologia	Campania
Ospedale San Giuliano - ASL Napoli 2 Nord (NA)	Oncologia	Campania
Azienda Ospedaliera Universitaria Federico II (NA)	Oncologia	Campania
Ospedale Sacro Cuore di Gesù Fatebenefratelli (BN)	Oncologia	Campania
Azienda Ospedaliera Uni. S. Giovanni e Ruggi d'Aragona (SA)	Oncologia	Campania

La raccolta delle informazioni si è svolta **dal 25 novembre 2018 al 16 febbraio 2019**, data di inizio dell'elaborazione dei dati. Per la metodologia, si rimanda alla lettura del report nazionale.

Si premette che la Regione Campania con **DECRETO N. 89 del 05.11.2018**, (*OGGETTO: Rete oncologica regionale: ulteriori adempimenti....*) ha approvato **13 PDTA oncologici regionali** tra i quali il **PDTA Tumori eredo-familiari**, stabilendo *che i percorsi di presa in carico dovranno essere declinati entro 90 giorni dall'entrata in vigore del presente atto...* Alla luce di ciò e delle modifiche ancora in itinere, al momento della presente scrittura, alcune delle informazioni riportate potrebbero non essere aggiornate.

I RISULTATI dell'INDAGINE

L'indagine ha coinvolto 6 centri due dei quali appartenenti ad una stessa struttura; Presidi Ospedalieri, Aziende Ospedaliere e Ospedaliere Universitarie e IRCCS sono equamente rappresentati. (Tab. 1).

Tab. 1 - Tipologia di struttura

Presidio Ospedaliero	Azienda Universitaria	Ospedaliera	IRCCS
33,33%	33,33%		33,33%

Fonte: "TEST GENETICI: tra PREVENZIONE e DIRITTO alle CURE" - Focus Test BRCA, 2019

In 4 casi su 5 si è trattato di una struttura pubblica (**83,30%**) mentre nei casi restanti di struttura privata convenzionata (**16,70%**) (Tab. 2).

Tab. 2 – Si tratta di una struttura

Pubblica	Privata Convenzionata	Totale
83,33%	16,67%	100,00%

Fonte: “TEST GENETICI: tra PREVENZIONE e DIRITTO alle CURE” - Focus Test BRCA, 2019

La tipologia di centro maggiormente rappresentativa è l'Oncologia in 4 casi su 5 (**83,33%**); segue la Ginecologia con il **16,67%**. Tra i centri rispondenti, non risultano né Breast Unit né Genetica Medica. (Tab. 3)

Tab.3 -Tipologia di Centro interno alla struttura

Oncologia	Breast Unit	Genetica Medica	Ginecologia
83,33%	0,00%	0,00%	16,67%

Fonte: “TEST GENETICI: tra PREVENZIONE e DIRITTO alle CURE” - Focus Test BRCA, 2019

Nella totalità dei casi hanno risposto al questionario i responsabili dei centri (rispettivamente **83,33%** di Oncologia e **16,67%** di Ginecologia) (Tab.4).

Tab. 4 - Ruolo del soggetto compilatore

Responsabile Oncologia	Coordinatore Breast Unit	Responsabile Genetica Medica	Responsabile Ginecologia	Altro
83,33%	0,00%	0,00%	16,67%	0,00%

Fonte: “TEST GENETICI: tra PREVENZIONE e DIRITTO alle CURE” - Focus Test BRCA, 2019

Nel 2017, i volumi di attività (*soggetti trattati nella struttura in generale e non necessariamente inviati a consulenza genetica*) che hanno impegnato i centri presentano un numero di soggetti presi in carico sostanzialmente in linea con i dati epidemiologici.

Nel range **0-20** è situato il **50%** dei centri che hanno preso in carico donne con diagnosi di **tumore all'ovaio**; il valore si riduce al **16,67%** nella fascia **tra 21-40**. Se si escludono i valori pari allo **0%**, un altro **16,67%** si situa nella fascia **81-120** e un altro ancora nella fascia **121-150**.

Quest'ultima distribuzione è probabilmente da riferirsi al fatto che tra i rispondenti è presente un **centro** altamente specializzato per la cura dei tumori e per la ricerca che spesso, richiama un importante numero di persone anche da fuori Regione. Per ciò che concerne i casi di **tumore della mammella femminile**: nel **33,33%** dei casi i centri riferiscono di aver preso in carico **più di 150 donne**. Il dato del **tumore della mammella maschile** nella totalità dei casi si colloca nel range **0-20**; 2 centri su 5 (**40%**) hanno preso in carico **21-40** casi di tumore alla prostata e altrettanti centri **41-80**; il tumore alla prostata impegna infine anche 1 centro su 5 (**20%**) nella fascia **81-120**. (Tab.5).

Tab. 5 - Nuovi soggetti presi in carico nel 2017 con diagnosi di:

Numero	Tumore all'ovaio	Tumore mammella femminile	Tumore mammella maschile	Tumore prostata
0 - 20	50,00%	33,33%	100,00%	0,00%
21 - 40	16,67%	16,67%	0,00%	40,00%
41 - 80	0,00%	16,67%	0,00%	40,00%
81 - 120	16,67%	0,00%	0,00%	20,00%
121 - 150	16,67%	0,00%	0,00%	0,00%
Più di 150	0,00%	33,33%	0,00%	0,00%
Dato non disponibile	0,00%	0,00%	0,00%	0,00%

Fonte: “TEST GENETICI: tra PREVENZIONE e DIRITTO alle CURE” - Focus Test BRCA, 2019

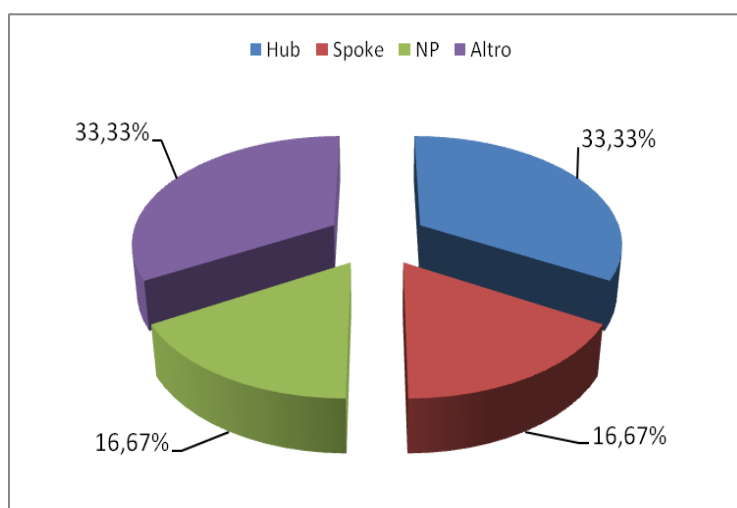
Alla domanda sulla presenza nella regione di una *formale rete oncologica deliberata*, la **totalità** dei centri risponde affermativamente mentre nessun rispondente riferisce deliberata una **formale rete** dei **Centri di Senologia**. Un impegno a costituirsi si rileva tuttavia da quel **50%** di centri che segnala una rete in fase di costituzione. Non risulta riferita una formale **rete di Servizi di Genetica Medica** ma anche qui, in 2 casi su 5 (**40%**), pare essere presente l'intenzione a costituirne di nuove. (Tab.6).

Tab.6 - Presenza nella Regione di una Rete

Formale...	Deliberata	In fase di costituzione	Non è presente una rete	Totale
Rete Oncologica	100,00%	0,00%	0,00%	100%
Rete dei Centri di senologia	0,00%	50,00%	50,00%	100%
Rete di Servizi di Genetica Medica	0,00%	40,00%	60,00%	100%

Fonte: "TEST GENETICI: tra PREVENZIONE e DIRITTO alle CURE" - Focus Test BRCA, 2019

Grafico 1 - Ruolo del Centro all'interno della Rete



Il ruolo dei centri all'interno della rete, è Hub nel **33,33%** dei casi e Spoke nel **16,67%**.

La voce "NP" (non pertinente) (**16,67%**) si riferisce a risposte non inquadrabili nel modello organizzativo che prevede il collegamento tra i centri ospedalieri altamente specializzati (Hub) e ospedali o strutture ambulatoriali del territorio (Spoke) mentre la voce "**Altro**" è specificata dai rispondenti così come segue: "centro di II livello"; *CORPUS* (Centro Oncologico di Riferimento Polispecialistico Universitario o a carattere Scientifico) (Graf.1).

Fonte: "TEST GENETICI: tra PREVENZIONE e DIRITTO alle CURE" - Focus Test BRCA, 2019

In 2 casi su 5 (**40%**) le strutture riferiscono di **non avere** un *programma di stratificazione del rischio*¹ per l'attivazione di percorsi mirati di prevenzione ma ove presente, il **20%** lo descrive come **aziendale**, per il **20%** è attivo a livello **regionale** e per un altro **20%** è presente **sia a livello aziendale sia regionale** (Tab. 7). Un quadro disomogeneo caratterizzato o dalla singola iniziativa aziendale o da un'iniziativa sia aziendale sia regionale che non chiarisce adeguatamente **se e come siano attivati percorsi di prevenzione** o ancora se ad esempio, le persone che rientrano in una condizione di maggiore rischio beneficeranno del programma, a seconda del luogo in cui risiedono.

¹ Cfr. Linee Guida NICE (National Institute for Health and Care Excellence). E' possibile suddividere la popolazione generale in tre differenti categorie di rischio: il **basso rischio** è il livello di rischio oncologico equivalente a quello della popolazione generale; il **medio rischio** è il livello di rischio oncologico 2-4 volte superiore alla popolazione generale e l'**alto rischio** è il livello di rischio oncologico 4 volte superiore rispetto alla popolazione generale.)

Tab.7 – Presenza di un programma di stratificazione del rischio

Esiste un programma di stratificazione del rischio per l'attivazione di percorsi mirati di prevenzione?			
Sì a livello aziendale	Sì a livello regionale	Sì, aziendale e regionale	No
20,00%	20,00%	20,00%	40,00%
TOT SI'=60%			
Totale 100%			

Fonte: "TEST GENETICI: tra PREVENZIONE e DIRITTO alle CURE" - Focus Test BRCA, 2019

Estrapolando la fetta dei centri ove esiste un programma di stratificazione del rischio (**TOT=60%**), i rispondenti specificano percorsi di:

1. Riduzione del rischio del carcinoma ovarico in donne con predisposizione genetica nel **75,00%**;
2. Diagnosi precoce e riduzione del rischio del tumore della mammella in soggetti con predisposizione genetica nel **100%**;
3. Diagnosi precoce per gli uomini (tumore della prostata, tumore della mammella maschile) nel **25%**;
4. Prevenzione melanoma nel **50%**;
5. Prevenzione del tumore al colon nel **75%**.

Alla domanda se ciascun centro prevedesse un **sistema "integrato" tale da mettere in relazione lo stesso con altri professionisti, strutture o servizi del SSN**, indicando con "integrato" l'insieme di relazioni e prestazioni coordinate mediante flussi informatizzati (es. accesso al fascicolo sanitario elettronico, specifiche piattaforme), il dato più significativo riguarda lo *specialista del SSN che opera all'interno della struttura (83,33%)*. I contatti mantenuti con gli *specialisti che non operano all'interno del centro (40,00%)* è tale da ipotizzare in qualche misura una difficoltà, qualora necessario, a collaborare tra i diversi professionisti, a cominciare da quelli sul territorio. (Tab.8).

Tab.8 - Sistema integrato con altri professionisti, strutture... del SSN

Il Centro prevede un sistema integrato con altri professionisti, strutture, servizi del SSN?			
	SI	NO	TOTALE
Specialista del SSN che non opera nel Centro (<i>oncologo, chirurgo senologo, ginecologo, radiologo</i>)	40,00%	60,00%	100%
Specialista che opera all'interno della struttura nella quale è collocato il Centro	83,33%	16,67%	100%
MMG	40,00%	60,00%	100%
Specialisti del Centro di Screening	0,00%	100,00%	100%
Specialista del Consultorio	0,00%	100,00%	100%

Fonte: "TEST GENETICI: tra PREVENZIONE e DIRITTO alle CURE" - Focus Test BRCA, 2019

Non è un caso che fatica ancora ad essere coinvolto il **medico di medicina generale (NO MMG=60%)** che, ad esempio, non solo è la figura che può inviare al centro per una consulenza genetica persone che ritiene meritevoli di approfondimento, ma può collaborare anche alla sensibilizzazione e all'adesione dei protocolli di sorveglianza del nucleo familiare. Non è previsto infine un sistema integrato con i professionisti dei centri di screening (**NO=100%**) e con lo specialista del consultorio (**NO=100%**).

Indagando nello specifico *chi per una diagnosi di tumore ereditario e per la gestione di soggetti ad alto rischio genetico, invia più frequentemente al centro le persone*, emerge come sia confermato il coinvolgimento marginale delle figure sopra menzionate: il dato del **MMG** ad esempio è completamente

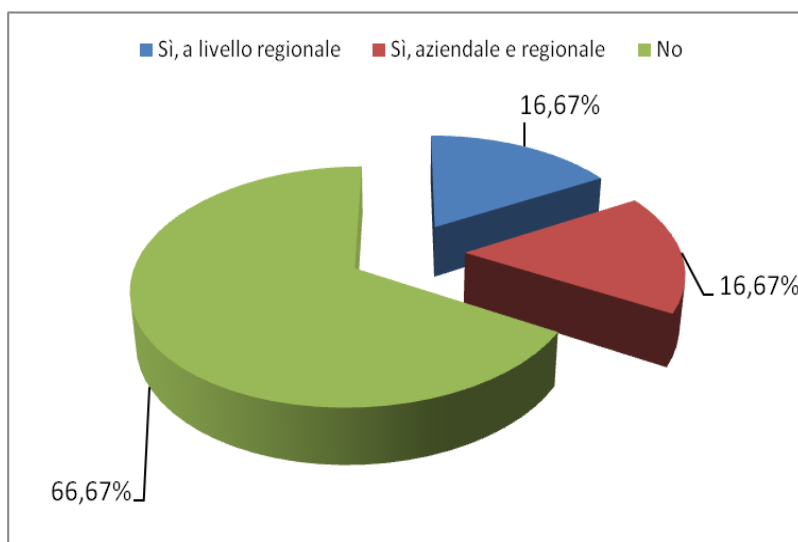
azzerato (0%) lasciando intendere come di fatto nessuna persona arrivi al centro perché inviato dal proprio curante. Aumenta invece di poco il valore relativo all'invio da parte degli **specialisti che non operano nel centro** incrementandosi di un +10% (Tab. 9).

Tab. 9 – Invio al Centro

Chi per una diagnosi di tumore ereditario e per la gestione di soggetti ad alto rischio genetico invia più frequentemente al Centro le persone?					
Specialista del SSN che non opera nel Centro (oncologo, chirurgo senologo, ginecologo...)	Specialista che opera all'interno della struttura nella quale è collocato il Centro	MMG	Specialisti Centro Screening	Specialista Consultorio	Altro
50,00%	50,00%	0,00%	0,00%	0,00%	0,00%

Fonte: "TEST GENETICI: tra PREVENZIONE e DIRITTO alle CURE" - Focus Test BRCA, 2019

Grafico 2 - Percorso per approfondire il rischio eredo-familiare



Esiste un percorso volto ad approfondire il proprio rischio eredo-familiare per le persone che si sottopongono agli screening oncologici organizzati nel **16,67%** a livello **regionale** e nel **16,67%** a livello **aziendale e regionale**.

Tre strutture su 5 tuttavia (**66,67%**) riferiscono che durante gli screening oncologici organizzati non è presente un percorso di approfondimento (Graf. 2), lasciando intendere come ancora si manchi di proattività nella valorizzazione di strumenti di prevenzione che potrebbero ampiamente contribuire alla tutela della salute pubblica.

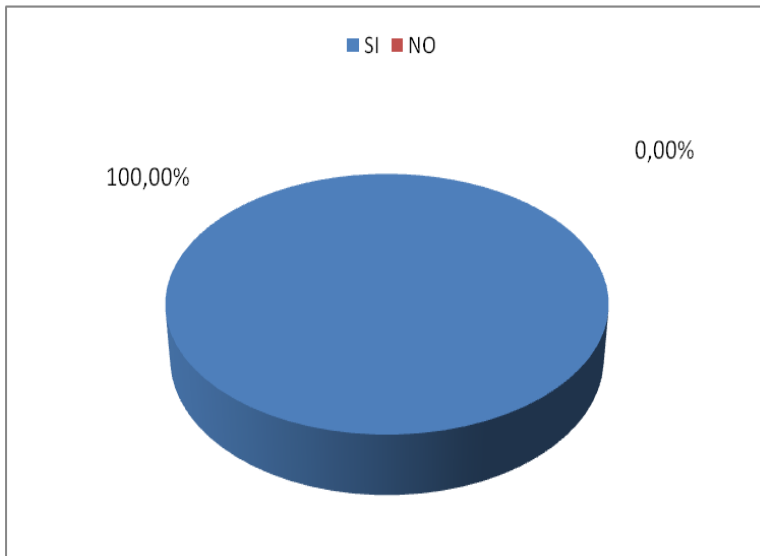
Fonte: "TEST GENETICI: tra PREVENZIONE e DIRITTO alle CURE" - Focus Test BRCA, 2019

Laddove presente (**TOT=33,34%**), il percorso è definito e standardizzato e offre ai soggetti la possibilità di approfondire informazioni su prevenzione, diagnosi e cura dei tumori rari e dei tumori solidi eredo-familiari dell'adulto nel **50% dei casi**. Il percorso **non** è però elaborato secondo il modello Hub&Spoke e in caso di rischio superiore alla popolazione generale, non offre la presa in carico con accesso gratuito (esenzione) agli esami raccomandati e ai possibili trattamenti. Tra gli strumenti utilizzati all'interno del percorso collegato ai programmi di screening è prevista **una scheda**² di valutazione del profilo di rischio compilabile dalla persona interessata in 1 caso su 2 (**50,00%**).

²A titolo esemplificativo si veda "Scheda A" in ER Salute: http://salute.regione.emilia-romagna.it/screening/tumori-femminili_2018/rischio-eredo-familiare

ACCESSO AL TEST BRCA

Grafico 3 – Centri che prescrivono il test BRCA



La totalità dei centri intervistati prescrive il test BRCA (Graf. 3).

Nel 2017 (Tab. 10), escludendo i valori agli estremi delle fasce (**0-10 e più di 120=0%**) e quello relativo alla fascia **26-50** (0%), in 1 centro su 2 (**50%**) le prescrizioni si sistemano sulla fascia compresa tra **11-25**; in meno di 1 caso su 5 (**16,67%**) si collocano nella fascia **51-90** e in 1 caso su 3 (**33,33%**) nella fascia **91-120**.

Fonte: “TEST GENETICI: tra PREVENZIONE e DIRITTO alle CURE” - Focus Test BRCA, 2019

Tab. 10 - Numero totale di test BRCA prescritti dal Centro nel 2017

0 - 10	0,00%
11 - 25	50,00%
26 - 50	0,00%
51 - 90	16,67%
91 - 120	33,33%
Più di 120	0,00%

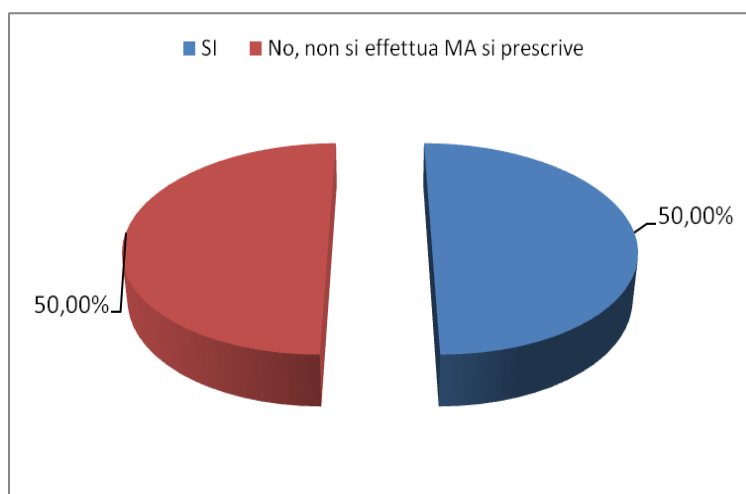
Fonte: “TEST GENETICI: tra PREVENZIONE e DIRITTO alle CURE” - Focus Test BRCA, 2019

Quando utilizzati, i **criteri di storia familiare** per "candidare" le persone al test BRCA sono nell'ordine di risposta:

1. Soggetti dei quali si è approfondita in sede di Consulenza Genetica Oncologica (CGO) la storia familiare e la condizione individuale di rischio (**33,33%**);
2. Soggetti selezionati attraverso un questionario o una scheda di prima valutazione, dai quali è emerso un sospetto di rischio ereditario nel (**33,33%**);
3. Soggetti che hanno partecipato a incontri di counseling volti a comprendere l'eventuale esecuzione del test BRCA nel (**16,67%**);
4. Soggetti selezionati attraverso l'algoritmo di Cuzick e Tyrer (**0%**).

Il **50%** dichiara di **utilizzare anche altri criteri** che si riportano così come esplicitati: “*diagnosi istologica CA ovaio; visita ambulatoriale*”. Tali criteri sono da riferire alle indicazioni delle Società Scientifiche³ le quali raccomandano “...di proporre l'invio al test BRCA sin dal momento della prima diagnosi di carcinoma epiteliale ovarico non mucinoso e non borderline, di carcinoma delle tube di Falloppio o di carcinoma peritoneale primitivo..”.

³ Cfr. *Raccomandazioni per l'implementazione del test BRCA nelle pazienti con carcinoma ovarico e nei familiari a rischio elevato di neoplasia*, a cura di: Gruppo di Lavoro AIOM - SIGU - SIBIOC - SIAPEC-IAP, 2019.

Grafico 4 - Nel Centro è possibile effettuare il test BRCA?

Nel **50%** delle situazioni la persona può **eseguire il test BRCA all'interno della stessa struttura** ove è stato prescritto ed è quindi ipotizzabile come un importante numero di persone debba recarsi presso altre sedi per effettuare il prelievo (Graf. 4). Fra i centri che effettuano il test BRCA (**TOT=50%**), il **66,67%** lo esegue esclusivamente su "sangue periferico" e il **33,33%** su "sangue periferico e tessuto tumorale".

In questo caso non è comunque esclusa la possibilità che il centro invii il campione prelevato ad un laboratorio esterno.

Fonte: "TEST GENETICI: tra PREVENZIONE e DIRITTO alle CURE" - Focus Test BRCA, 2019

Nel 2017 il numero totale di test BRCA **effettuati dai centri** (che prescrivono ed effettuano o che effettuano su richiesta esterna), escludendo le fasce con i valori pari allo **0%**, presenta un dato uniforme (**33,33%**) (Tab. 11). Il valore della fascia **91-120** è sovrapponibile a quello registrato per i test prescritti (Tab. 10=**33,33%**) ed è presumibile, almeno in questo caso, che alle prescrizioni sia effettivamente seguito un numero congruo di test BRCA effettuati.

Tab.11 -Numero totale di test BRCA effettuati dal Centro nel 2017

0 - 10	33,33%
11 - 25	33,33%
26 - 50	0,00%
51 - 90	0,00%
91 - 120	33,33%
Più di 120	0,00%
Dato non disponibile	0,00%

Fonte: "TEST GENETICI: tra PREVENZIONE e DIRITTO alle CURE" - Focus Test BRCA, 2019

I soggetti più frequentemente sottoposti al test BRCA hanno tra i 36 e i 49 anni (**50%**), seguono quelli tra 50-69 (**16,70%**). Nessun centro si situa nella fascia di età tra i 18 e i 35 anni e "più di 70 anni" ma è opportuno segnalare come almeno in 1 caso su 3 (**33,33%**) il dato non sia disponibile (Tab. 12).

Tab.12 - Fascia di età più frequentemente sottoposta al test BRCA

18 – 35 anni	36 – 49 anni	50 – 69 anni	Più di 70 anni	Dato non disponibile
0%	50,0%	16,7%	0,0%	33,3%

Fonte: "TEST GENETICI: tra PREVENZIONE e DIRITTO alle CURE" - Focus Test BRCA, 2019

Il numero medio di test BRCA richiesti⁴ a **scopo diagnostico** (caso indice) è di **50,25**; le richieste vanno da un minimo di 15 test BRCA (in un centro) ad un massimo di 120 (un solo centro).

⁴Con richieste il questionario intendeva sia i test prescritti sia i test effettuati (Es. test prescritto ma non effettuato nel Centro; test non prescritto nel Centro ma ivi effettuato su richiesta esterna; test prescritto ed effettuato nel Centro).

Il numero medio di test BRCA richiesti per l'**indirizzo terapeutico**⁵ è di **18,5** con un minimo di 2 (un solo centro) ad un massimo di 50 (un solo centro) (Tab. 13).

Tab.13 - Test BRCA richiesti a scopo diagnostico e terapeutico

Nel 2017, quanti test BRCA sono stati richiesti a scopo diagnostico (caso indice)?				
MIN	MAX	MEDIA	n° STRUTTURE CON 15 TEST	n° STRUTTURE CON 120 TEST
15	120	50,25 (test)	1	1
Nel 2017, quanti test BRCA sono stati richiesti per l'indirizzo terapeutico?				
MIN	MAX	MEDIA	n° STRUTTURE CON 2 TEST	n° STRUTTURE CON 50 TEST
2	50	18,5 (test)	1	1

Fonte: "TEST GENETICI: tra PREVENZIONE e DIRITTO alle CURE" - Focus Test BRCA, 2019

Ai **familiari di persone risultate positive al test diagnostico** viene proposto il test BRCA nell'**83,3%** delle situazioni (Tab. 14).

Tab.14 – Test BRCA proposto ai familiari

SI	NO
100%	0%

Fonte: "TEST GENETICI: tra PREVENZIONE e DIRITTO alle CURE" - Focus Test BRCA, 2019

Secondo l'esperienza dei rispondenti, il test BRCA è **esteso anche ai familiari "molto di frequente"** in 1 caso su 2 (**50%**); in meno di 1 caso su 5 "**talvolta**" (16,67%) e in 1 caso su 3 "**di frequente**" (**33,33%**) (Tab. 15). I valori appena riportati devono essere letti in ogni caso, tenendo conto che il caso indice potrebbe aver espresso il diritto ad ottenere il rispetto della confidenzialità e della privacy da parte dell'équipe medica e qualora lo abbia ritenuto opportuno, anche da parte dei propri familiari.

Tab.15 – Frequenza test BRCA esteso ai familiari

Secondo la sua esperienza, con quale frequenza il test BRCA è esteso anche ai familiari?	
Mai	0,00%
Quasi Mai	0,00%
Talvolta	16,67%
Di frequente	33,33%
Molto di frequente	50,00%
TOTALE	100,00%

Fonte: "TEST GENETICI: tra PREVENZIONE e DIRITTO alle CURE" - Focus Test BRCA, 2019

A richiedere il test BRCA è nel **100%** dei casi l'**oncologo**, seguito dal **ginecologo con competenze oncologiche** in 1 caso su 2 (**50%**) e dal **genetista medico** nel **33,33%** (Tab. 16) .

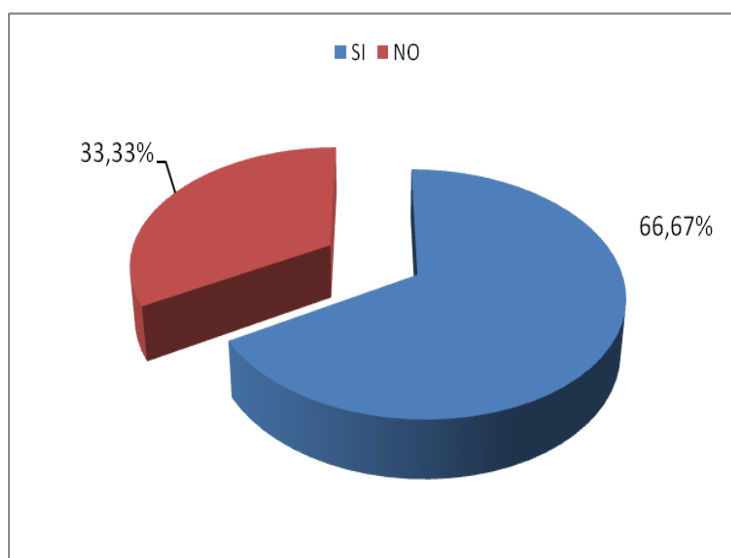
⁵ Ad oggi pazienti con tumore ovarico "platino sensibile" dispongono di terapie mirate; tra queste, si annoverano anche i farmaci PARP inibitori. - Cfr. Agenzia Europea del Farmaco (EMA) in "pareri": <https://www.ema.europa.eu/en/medicines/human/summaries-opinion/lynparza> e *Tumore dell'ovaio, in Italia solo il 65% delle donne esegue il test genetico*, in "In Salute News" - <https://www.insalutenews.it/in-salute/tumore-dellovaio-in-italia-solo-il-65-delle-donne-esegue-il-test-genetico/> - cit. F. Nicolis "...Conoscere lo stato mutazionale dei geni BRCA è sempre molto importante ed il test dovrebbe essere effettuato su tutte le pazienti (con le caratteristiche indicate nelle Raccomandazioni AIOM-SIGU-SIBioC-SIAPEC-IAP 2019) al momento della diagnosi...".[ultimo accesso 26/04/19]

Tab.16 – Professionisti che richiedono il test BRCA

Oncologo	100%
Ginecologo con competenze oncologiche	50%
Genetista medico	33,33%

Fonte: “TEST GENETICI: tra PREVENZIONE e DIRITTO alle CURE” - Focus Test BRCA, 2019

Nelle diverse fasi che potrebbero condurre ad una diagnosi clinica di tumore ereditario, il **66,67%** degli intervistati riferisce la presenza di una **équipe multidisciplinare** (Graf. 5).

Grafico 5 – Presenza équipe multidisciplinare

In 1 caso su 3 (**33,33%**) pare venire meno una delle *condizioni minime* della CGO; non è assolutamente messa in dubbio la singola professionalità tuttavia, è auspicabile che per una corretta organizzazione dei servizi, tutti i professionisti possano **agire in un contesto multidisciplinare** al fine di “guidare” le persone nei vari momenti del percorso e senza discontinuità.

Fonte: “TEST GENETICI: TRA PREVENZIONE e DIRITTO ALLE CURE” - Focus BRCA 2019

Fanno pienamente parte (100%) dell'**équipe multidisciplinare** il chirurgo senologo, il ginecologo, l'oncologo, l'oncologo specialista in senologia e lo psicologo⁶. **Tra le presenze meno evidenti, ma probabilmente collocate in momenti diversi del percorso, troviamo:** il radiologo senologo (**66,67%**) e il genetista biologo (**50%**). All'interno dell'équipe multidisciplinare, ciascuna persona può fare riferimento ad un **case manager**, solo in 1 caso su 2 (**50%**) (Tab. 17)

Tab. 17 – Presenza Case manager

All'interno dell'équipe multidisciplinare, è individuato un Case Manager, quale punto di riferimento per ciascuna persona?	SI	NO
	50%	50%

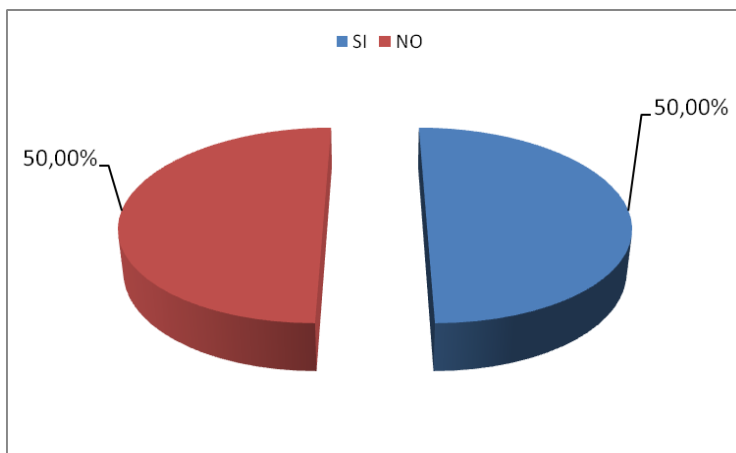
Fonte: “TEST GENETICI: tra PREVENZIONE e DIRITTO alle CURE” - Focus Test BRCA, 2019

⁶ Il dato meriterebbe un'attenzione ulteriore poiché potrebbe essere stato influenzato da altre variabili (es. tipologia di rispondenti; psicologo inteso come figura professionale non strutturata ma comunque presente all'interno dell'équipe quale ad esempio il borsista)

LA CONSULENZA GENETICA ONCOLOGICA (CGO)

La **consulenza genetica oncologica** è offerta dal centro nel **50%** dei casi; un altro **50%** riferisce che il servizio non è presente (Graf. 6).

Grafico 6 – Presenza di Servizio Consulenza Oncologica



A questo punto, l'indagine, in base alla risposta, cerca di comprendere **cosa di fatto accade nei centri prima di prescrivere il test BRCA**: sia in quelli dove il servizio di CGO è effettuato, sia dove non viene offerto. L'obiettivo è quello di conoscere **come e se** le linee guida delle Società Scientifiche siano applicate. Le domande presentano sostanzialmente il medesimo contenuto, con la differenza che nel primo caso si fa esplicitamente riferimento alla CGO (Tab. 18).

Fonte: "TEST GENETICI: TRA PREVENZIONE e DIRITTO ALLE CURE" - Focus BRCA 2019

Comparando le risposte si nota come, solo alcuni centri (**SI=66,67%**), in presenza di un servizio di CGO, dispongono di una **procedura formalizzata/protocollo operativo** mentre in quelli ove non si effettua, **la procedura non è formalizzata** (Tab. 18).

Tab. 18 – Presenza di procedura formalizzata – Centri a confronto

CENTRI IN CUI SI EFFETTUA LA CGO	CENTRI IN CUI NON SI EFFETTUA LA CGO
È presente una procedura formalizzata/protocollo operativo che definisce il percorso di CGO offerto dal centro	Centro dispone di una procedura formalizzata/protocollo operativo che definisce le diverse fasi che potrebbero condurre ad una diagnosi clinica di tumore ereditario
SI=66,67%	SI=0,00%

Fonte: "TEST GENETICI: tra PREVENZIONE e DIRITTO alle CURE" - Focus Test BRCA, 2019

Nonostante ciò, nei contenuti, le procedure/protocolli (formalizzate o meno) non mostrano significativi scostamenti ad eccezione di ciò che concerne *le modalità di contatto tra professionisti, la persona e/o suoi familiari* in cui il dato registra un **66,67%** (Tab. 19). Tale scostamento è ipoteticamente da collegare all'assenza di una figura che funga da anello di congiunzione tra i professionisti e la persona.

Tab.19 – Contenuti del protocollo – Centri a confronto

	Centri in cui si effettua la CGO	Centri in cui non si effettua la CGO
	<i>La procedura/ protocollo specifica:</i>	<i>Prima di prescrivere il test BRCA, la persona è informata su:</i>
Le modalità di contatto tra professionisti, la persona e/o suoi familiari (es. colloqui cadenzati, tipologia/numero di incontri ecc...)	SI'=100%	SI'=66,67%
I criteri diagnostici per le diverse fasce di rischio e per l'eventuale accesso al test BRCA	SI'=100%	SI'=100%
Le caratteristiche del test BRCA (laboratori di riferimento, informativa, tempi di esecuzione)	SI'=100%	SI'=100%
I programmi di sorveglianza per le diverse fasce di età e sesso attivabili eventualmente, dopo l'acquisizione del risultato del test genetico	SI'=100%	SI'=100%

Fonte: "TEST GENETICI: tra PREVENZIONE e DIRITTO alle CURE" - Focus Test BRCA, 2019

Approfondendo le informazioni solo nei centri che effettuano un servizio di CGO, si evince che in tutti i centri considerati, è assicurata una **presa in carico completa della persona fin dalla fase pre-test**.

Nella declinazione di questa fase, i rispondenti raggiungono valori percentuali degni di nota poiché si tiene conto delle motivazioni della persona; si procede ad una ricostruzione approfondita dell'anamnesi personale e familiare e sono ulteriormente approfondite le informazioni fornite dal soggetto nel 100% delle situazioni. (Tab. 20).

Tab.20 – Nella fase pre-test della CGO:

Si tiene conto delle motivazioni della persona (es. aspettative e/o preconcetti sul test BRCA)	100%
Si procede ad una ricostruzione approfondita dell'anamnesi personale e familiare (albero genealogico)	100%
Sono ulteriormente approfondite le informazioni fornite dal soggetto (es. documentazione clinica dei casi di tumore riferiti, esami strumentali specifici ecc.)	100%

Fonte: "TEST GENETICI: tra PREVENZIONE e DIRITTO alle CURE" - Focus Test BRCA, 2019

Tornando alla comparazione tra centri e con particolare riferimento agli *aspetti collegati all'eventuale risultato positivo del test BRCA*, **si notano invece diversi scostamenti** significativi riguardanti in misura maggiore i centri ove si effettua la CGO.

Ad eccezione di *rischi di trasmissione eredo-familiare tra consanguinei* e *il come compiere scelte clinicamente efficaci* (100% in entrambe le situazioni), le restanti voci necessitano di un corposo impegno a cominciare dal dato su *rischi/limiti e benefici delle opzioni preventive* (66,67% per i centri della prima colonna) fino agli *eventuali ripercussioni a livello psicologico* (rispettivamente **33,33% e 66,67%**) passando per il *come compiere scelte scientificamente corrette* (entrambi=**66,67%**) e per il *come compiere scelte soddisfacenti in relazione alla qualità della vita* (entrambi=**66,67%**) (tab. 21).

Tab.21 - Aspetti collegati al risultato positivo del test BRCA – Centri a confronto

	Centri in cui si effettua la CGO	Centri in cui non si effettua la CGO
	Durante la CGO, su quali dei seguenti aspetti, collegati all'eventuale risultato positivo del test, è fornita informazione alla persona?	Su quali dei seguenti aspetti, collegati all'eventuale risultato positivo del test BRCA, è fornita informazione alla persona?
Su decisioni che il soggetto può prendere se presente una variante di sequenza patogenetica	SI'=66,67%	SI'=100,00%
Su rischi di trasmissione eredo-familiare tra consanguinei	SI'=100,00%	SI'=100,00%
Su rischi/limiti e benefici delle opzioni preventive	SI'=66,67%	SI'=100,00%
Su eventuali ripercussioni a livello psicologico	SI'=33,33%	SI'=66,67%
Su come compiere scelte scientificamente corrette	SI'=66,67%	SI'=66,67%
Su come compiere scelte clinicamente efficaci	SI'=100,00%	SI'=100,00%
Su come compiere scelte soddisfacenti in relazione alla qualità della vita	SI'=66,67%	SI'=66,67%

Fonte: "TEST GENETICI: tra PREVENZIONE e DIRITTO alle CURE" - Focus Test BRCA, 2019

L'ultima comparazione riguarda i **colloqui** per valutare *l'impatto psicologico sulla persona e sui familiari, rispetto alla possibilità di sottoporsi al test BRCA ed ai suoi possibili risultati* (Tab. 22).

Sono sempre previsti colloqui in almeno 1 caso su 3 (**33,33%**) in entrambe le situazioni mentre, quando il colloquio dipende dalla richiesta spontanea del soggetto, l'offerta è garantita nel **66,67%** in quei centri dove si effettua il servizio di CGO e nel **33,33%** in quelli dove il servizio non si effettua.

C'è da osservare infine come in questi ultimi centri, in 1 caso su 3 (**33,33%**) il colloquio non è comunque offerto alla persona, venendo meno quella necessaria attenzione al supporto psicologico, aspetto rilevante della presa in carico dei soggetti che si sottopongono al test genetico.

Tab.22 – Colloqui per valutare impatto psicologico - Centri a confronto

	Centri in cui si effettua la CGO	Centri in cui non si effettua la CGO
	<i>Nelle diverse fasi della CGO, sono previsti colloqui che valutino l'impatto psicologico sulla persona e sui familiari rispetto alla possibilità di sottoporsi al test BRCA ed ai suoi possibili risultati?</i>	<i>Nelle diverse fasi che potrebbero condurre ad una diagnosi clinica di tumore ereditario e per la gestione di soggetti ad alto rischio genetico, sono previsti colloqui che valutino l'impatto psicologico sulla persona e sui familiari, rispetto alla possibilità di sottoporsi al test BRCA ed ai suoi possibili risultati?</i>
Sì, sempre	33,33%	33,33%
Sì, solo su richiesta del soggetto	66,67%	33,33%
<i>(totale SI)</i>	100%	66,66%
No	0%	33,33%

Fonte: "TEST GENETICI: tra PREVENZIONE e DIRITTO alle CURE" - Focus Test BRCA, 2019

La tabella 23 approfondisce in ultimo le informazioni sul professionista che effettua i colloqui e sull'eventuale estensione degli stessi ai familiari (Tab. 23).

Tab.23 – Psiconcologo e colloqui ai familiari – Centri a confronto

	Centri in cui si effettua la CGO	Centri in cui non si effettua la CGO
I colloqui sono tenuti dallo psiconcologo?	SI'=100%	SI'=100%
Gli eventuali colloqui con la persona sono estesi al partner (se presente e previo consenso)?	SI'=100%	SI'=100%

Fonte: “TEST GENETICI: tra PREVENZIONE e DIRITTO alle CURE” - Focus Test BRCA, 2019

IL RISULTATO DEL TEST BRCA

Ai fini di un corretto utilizzo clinico, il medico che nella fase post-test, restituisce alla persona il risultato, deve possedere **conoscenze specialistiche** tali da comprendere e far comprendere alla persona quanto emerso.

Il test BRCA può risultare “positivo”: l'analisi ha permesso di identificare una variante patogenetica associabile ad un aumentato rischio oncologico ed è possibile allargare il test BRCA anche nei familiari.

Il test BRCA può risultare “non informativo” o “non conclusivo”: l'analisi **non ha permesso** di identificare alcuna variante ma *non è possibile escludere la presenza di una predisposizione allo sviluppo di neoplasie in altri geni non noti o attualmente in fase di studio, oppure la presenza di varianti in zone del gene non indagate*⁷. **La maggior parte dei risultati del test BRCA può risultare non informativo o non conclusivo** ed è importante che tra soggetto e centro (o laboratorio) si mantenga un contatto per rivalutare successivamente il rischio, proponendo eventuali nuove indagini che si siano rese disponibili. Gli intervistati sul punto hanno risposto che il Centro rimane in contatto con la persona nel 100% dei casi (Tab.24).

Tab.24 – Test BRCA non informativo o non conclusivo

Nei casi in cui il test BRCA sia risultato non informativo o “non conclusivo”:	
il Centro rimane in contatto con la persona in modo che qualora dovessero esserci modifiche significative nella storia familiare, quest'ultima possa essere ricontattata (es. si propone una sorveglianza sulla base della familiarità o profilo di rischio)	100%
il laboratorio rimane in contatto con la persona in modo che, qualora ci fossero aggiornamenti a livello genetico, sarà possibile proporre nuove indagini	0%
Altro	0%

Fonte: “TEST GENETICI: tra PREVENZIONE e DIRITTO alle CURE” - Focus Test BRCA, 2019

Al momento del risultato, possono presentarsi anche **“Varianti di incerto significato clinico”** (Variant Unknown Significance - VUS): queste, sotto il profilo clinico, **rappresentano il dato di maggiore complessità da gestire**. In questi casi, l'analisi dei geni BRCA ha identificato una variante che allo stato attuale delle conoscenze, non è associabile ad un significato clinico certo e quindi ad un rischio oncologico e sarà il laboratorio a giustificare nel referto il riscontro, mentre il medico, alla consegna del

⁷Cfr. Collegio Italiano dei Senologi, Linee Guida *Carcinoma mammario eredo-familiare*, 2016

risultato, deve essere in grado di valutare l'interpretazione dei dati forniti. **Rilevante anche in questo caso è che** il laboratorio o il centro restino in contatto con la persona: la VUS nel tempo e con l'incrementarsi delle conoscenze, potrebbe acquisire altri significati.

Infine il **test BRCA può risultare "negativo"**: la variante patogenetica identificata in un familiare non è stata riscontrata nel soggetto che si è sottoposto al test. *In questo caso, se il soggetto è sano, il risultato riporta il suo rischio oncologico per tumore della mammella e dell'ovaio a livelli simili a quelli della popolazione generale e comporta un grosso beneficio psicologico*⁸.

Tra i professionisti che comunicano alla persona il risultato del test BRCA spicca l'oncologo (**83,33%**) seguito in 1 caso su 2 (**50%**) dalla voce "altro" che comprende le figure del *ginecologo o più professionisti insieme* e dal genetista medico con il **16,67%** (Tab. 25).

Tab. 25 – Chi comunica il risultato

Chi tra i seguenti professionisti, comunica alla persona il risultato del test BRCA?	Genetista medico	Oncologo	Altro
	16,67%	83,33%	50,00%

Fonte: "TEST GENETICI: tra PREVENZIONE e DIRITTO alle CURE" - Focus Test BRCA, 2019

I professionisti menzionati sono affiancati "sempre" dallo **psiconcologo** in poche occasioni (**16,67%**) e in 1 caso su 3 (**33,33%**) se il risultato è positivo. In 1 caso su 2 (**50%**) lo psiconcologo non affianca il professionista durante la restituzione del test BRCA ma ciò non esclude che questo possa intervenire in una fase successiva (Tab. 26).

Tab.26 – Presenza dello psiconcologo alla restituzione del test BRCA

Lo psiconcologo affianca il professionista quando alla persona è comunicato il risultato del test BRCA?		
Sì, sempre	Sì, solo in caso di risultato positivo	No
16,67%	33,33%	50,00%
TOT=100%		

Fonte: "TEST GENETICI: tra PREVENZIONE e DIRITTO alle CURE" - Focus Test BRCA, 2019

PRESA IN CARICO E GESTIONE DEL RISCHIO

Il test BRCA viene effettuato prima di tutto e quando è possibile sul familiare che ha già sviluppato il tumore (caso indice). Nel caso in cui venga identificata una variante BRCA, il test viene allargato, previo consenso, anche agli altri componenti sani (e maggiorenni) del nucleo familiare.

Nel caso la variante sia presente in un soggetto sano, possono essere prospettate due strategie di prevenzione:

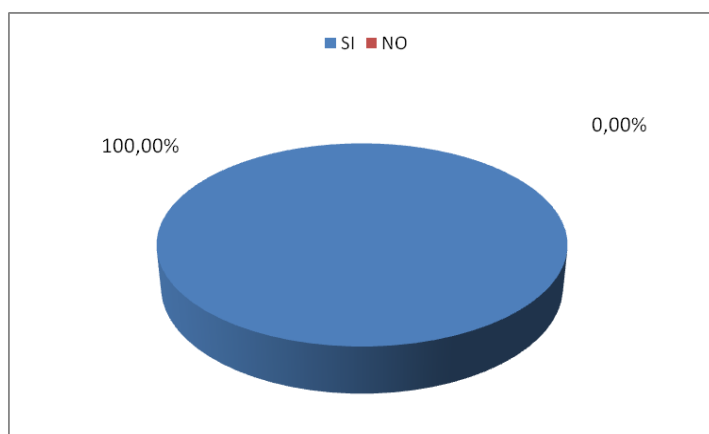
1. **Sorveglianza attiva**, per una diagnosi precoce di carcinoma mammario o di carcinoma ovarico⁹;
2. **Chirurgia di riduzione del rischio oncologico**¹⁰.

⁸ Ibidem

⁹ Cadenzati controlli clinico - strumentali volti a diagnosticare eventuali tumori allo stadio iniziale. **Per il carcinoma ovarico**, la letteratura scientifica è orientata a considerare la sorveglianza attiva poco efficace in quanto non in grado garantire una anticipazione diagnostica.

¹⁰Asportazione di un organo sano che permette di ridurre fino al 90% il rischio di sviluppare il tumore.

Grafico 7 – Misure di sorveglianza clinica e strumentale attive nel centro

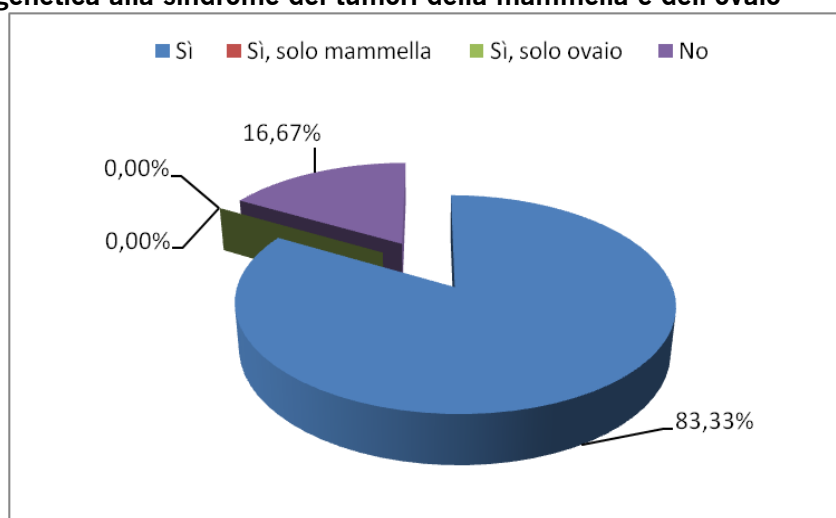


La totalità dei centri ha riferito essere attive misure di sorveglianza clinica e strumentale secondo le linee guida regionali, nazionali o internazionali e in multidisciplinarietà (**100%**) (Graf. 7).

Fonte: “TEST GENETICI: tra PREVENZIONE e DIRITTO alle CURE” - Focus Test BRCA, 2019

Alla domanda sulla presenza di un percorso per la gestione di soggetti con predisposizione genetica alla sindrome dei tumori della mammella e dell’ovaio, l’**83,33% dei centri** risponde positivamente, posizionandosi tra coloro che prevedono percorsi per entrambe le patologie tumorali mentre il restante **16,67%** si situa tra coloro che **non prevedono** una presa in carico delle persone risultate positive al test BRCA. (Graf. 8).

Grafico 8 - Percorso per la gestione di soggetti con predisposizione genetica alla sindrome dei tumori della mammella e dell’ovaio



Fonte: “TEST GENETICI: tra PREVENZIONE e DIRITTO alle CURE” - Focus Test BRCA, 2019

L’approfondimento sulla fetta di centri maggiormente rappresentativa (**83,33%**) ha messo in evidenza come il percorso tuttavia **non sia formalizzato** da un documento in 2 casi su 5 (**40%**) (Tab. 27).

Tab. 27 – Percorso formalizzato con un documento

Si tratta di un documento formalizzato? (es. PDTA)	SI	NO
	60,00%	40,00%

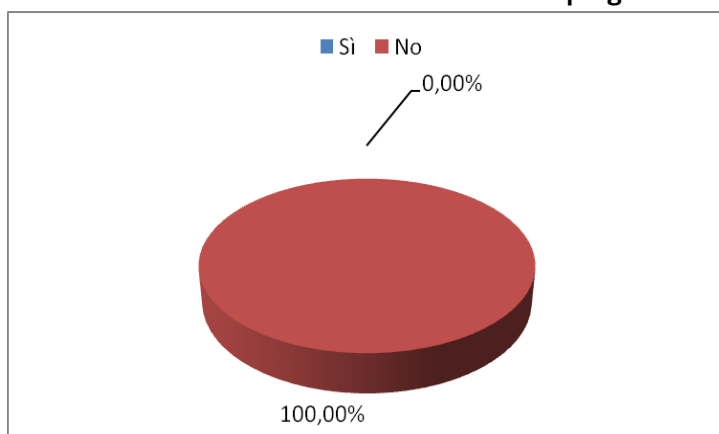
Fonte: “TEST GENETICI: tra PREVENZIONE e DIRITTO alle CURE” - Focus Test BRCA, 2019

I centri invece che presentano un documento formalizzato (**60%**) riferiscono di un **PDTA** che indica in modo chiaro:

1. Le funzioni e le responsabilità dell'équipe oncologica (**100%**);
2. Le funzioni e le responsabilità del laboratorio (**66,67%**);
3. Le funzioni e le responsabilità dell'équipe di genetica clinica oncologica (**33,33%**);
4. Le tempistiche che ciascuna équipe e laboratorio devono rispettare (**100%**).

A rispondere è un **ulteriore sotto-campione di intervistati e pur essendo in presenza, di un PDTA in 1 caso su 2**, è indicativo come alcuni elementi prioritari non siano sempre esplicitati.

Grafico 9 – Verifica delle fasi tramite Audit programmati



Considerato inoltre che **in nessun caso (NO=100%)**, le varie fasi del percorso individuato sono verificate mediante Audit programmati, in un'ottica di miglioramento... è lecito supporre che senza una misura di appropriatezza dei processi, l'incremento della qualità dell'assistenza possa risultare limitato (Graf. 9).

Fonte: "TEST GENETICI: tra PREVENZIONE e DIRITTO alle CURE" - Focus Test BRCA, 2019

Nel caso di **sogetto sano portatore di variante** patogenetica, è offerta solo la **sorveglianza attiva per una diagnosi precoce di carcinoma mammario e/o di carcinoma ovarico** nel **16,67%** delle situazioni; medesimo valore riguarda la sola **chirurgia di riduzione del rischio** (16,67%).

Entrambe le possibilità sono previste dal **66,67%** dei centri intervistati (Tab. 28)

Tab. 28 – Possibilità prospettate a soggetto sano positivo al test BRCA

Nel caso di soggetto sano portatore di variante di sequenza patogenetica, è offerta a questo la possibilità di:	
Sorveglianza attiva per una diagnosi precoce di carcinoma mammario e/o di carcinoma ovarico	16,67%
Sottoporsi a chirurgia di riduzione del rischio (annessiectomia e mastectomia)	16,67%
Entrambe	66,67%
Nessuna delle due	0,00%
	100,00%

Fonte: "TEST GENETICI: tra PREVENZIONE e DIRITTO alle CURE" - Focus Test BRCA, 2019

Aldilà che **3 centri su 5 (66,67%)** offrano i due approcci per gestire il rischio, è bene ricordare che tutti i controlli e le visite più frequenti della sorveglianza attiva (es. ecografia, mammografia, risonanza magnetica, analisi del sangue ecc...), **sono completamente a carico della persona sana** e pertanto a questa, andrebbe sempre chiaramente esplicitata l'informazione sui costi da sostenere.

I **costi per le opzioni preventive** sono forniti alla persona nell'**83,3%** dei casi. (Tab. 29).

Tab. 29 – Informazione sui costi per opzioni preventive

La persona riceve informazioni circa gli eventuali costi economici (es. ticket) da sostenere per le opzioni preventive disponibili?	SI	NO
	83,3%	16,7%
TOT=100%		

Fonte: “TEST GENETICI: tra PREVENZIONE e DIRITTO alle CURE” - Focus Test BRCA, 2019

Una **difficoltà interpretativa** è stata riscontrata quando ai centri è stato chiesto se fosse prevista per le persone sane, in cui è stata identificata una variante di sequenza patogenetica, l'esenzione per le prestazioni diagnostiche (es. **D99**) o uno **specifico DRG** per le due strategie (Tab. 30).

Di fatto **esenzioni e tariffe (DRG) sono stabilite a livello regionale** e dunque tutte le risposte avrebbero dovuto essere identiche. Invece, **2 centri** hanno dichiarato di prevederle mentre i restanti non hanno risposto alla domanda e non hanno ritenuto utile integrare la risposta nel previsto “campo libero”.

Nei soggetti con un alto rischio genetico ma che ancora non hanno sviluppato il tumore della mammella, disporre della gratuità (**D99**) della sorveglianza attiva contribuirebbe positivamente a ritardare o forse evitare i trattamenti definitivi e le complicanze ad essi correlati. Per la chirurgia di riduzione del rischio (tumore della mammella e dell'ovaio) quello che pare essere assente, a tutela dei soggetti sani con un alto rischio genetico, è invece una **specifica tariffa codificata a livello regionale, secondo il sistema DRG**.

Tab.30 – Esenzioni e DRG nel centro

Per la strategia di sorveglianza attiva e/o chirurgia di riduzione del rischio delle persone sane in cui è stata identificata una variante di sequenza patogenetica è:	Sorveglianza attiva (n)	Chirurgia di riduzione del rischio (n)
Prevista l'esenzione per le prestazioni diagnostiche (es. D99)	2	1
Presente uno specifico DRG	0	1

Fonte: “TEST GENETICI: tra PREVENZIONE e DIRITTO alle CURE” - Focus Test BRCA, 2019

La successiva tabella (tab. 31) permette di conoscere quali professionisti assistono la persona nei casi in cui questa scelga la chirurgia di riduzione del rischio.

In 4 casi su 5 (**80%**) la persona può fare riferimento allo **psiconcologo** e al **chirurgo plastico o oncoplastico**. Un **20%** (Altro) è riferito complessivamente alla presenza del **ginecologo e dell'oncologo** mentre non viene riferita la possibilità di fare riferimento all'**esperto di oncofertilità (0%)** (Tab. 31).

Tab.31 – Presenza di professionista nella scelta di chirurgia di riduzione del rischio

A fronte della possibilità di optare per la chirurgia di riduzione del rischio, la persona, a seconda dei casi, è assistita da:			
Psiconcologo	Esperto di oncofertilità	Chirurgo plastico o oncoplastico	Altro
80%	0%	80%	20%

Fonte: “TEST GENETICI: tra PREVENZIONE e DIRITTO alle CURE” - Focus Test BRCA, 2019

Un ulteriore aspetto che l'indagine ha voluto considerare è legato alla presenza nel centro di un **registro tumori ereditari**. La recente Legge n. 29 del 22 marzo 2019¹¹, ha istituito la **rete nazionale dei registri dei tumori**; in questa confluiranno i dati delle singole regioni. Tale legge lascia ben sperare sulla possibilità di considerare i tumori ereditari uno specifico insieme di dati da raccogliere e che potranno essere oggetto di approfondimento.

¹¹Cfr. Gazzetta Ufficiale, Legge 22 marzo 2019, n. 29 - <https://www.gazzettaufficiale.it/eli/id/2019/04/05/19G00036/sg>.

Alla domanda (Tab. 32), ha risposto affermativamente il **33,34%** dei centri; tra questi, il **16,70%** riferisce la presenza di un registro a livello regionale e un altro **16,67%** a livello aziendale. Il registro non è presente nel **66,67%** dei casi.

Tab. 32 – Presenza registro tumori ereditari

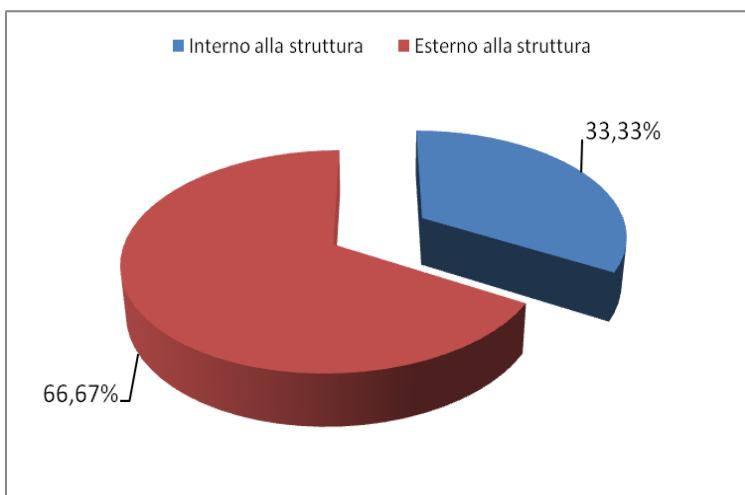
Presenza di un registro tumori ereditari:			
Sì, a livello aziendale	Sì, a livello regionale	Sì, entrambi	Non è presente un registro tumori ereditari
16,67%	16,67%	0%	66,67%
TOT SI=33,34%			

Fonte: “TEST GENETICI: tra PREVENZIONE e DIRITTO alle CURE” - Focus Test BRCA, 2019

Un aspetto interessante del dato aggregato (**SI=33,34%**) è che il registro, attraverso specifici indicatori, *raccoglie informazioni circa la possibile evoluzione patologica dei portatori di variante.*

I LABORATORI

Grafico 10 – Il laboratorio ove il Centro richiede l’analisi del test BRCA è:



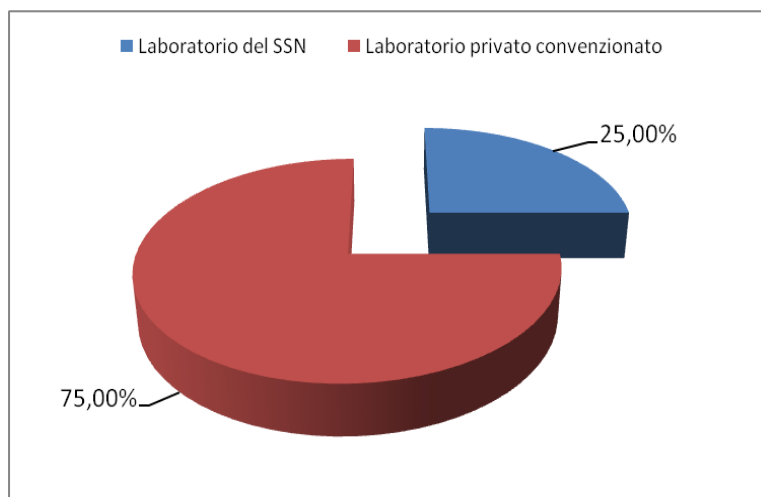
Il **33,33%** dei centri intervistati possiede un **laboratorio interno** alla struttura (Graf. 10) e dalla totalità dei rispondenti è indicato come un laboratorio di **genetica medica** (Tab. 33). Per il **66,67%** dei centri il laboratorio è **esterno** alla struttura.

Fonte: “TEST GENETICI: tra PREVENZIONE e DIRITTO alle CURE” - Focus Test BRCA, 2019

Tab. 33 – Tipologia di laboratorio

Anatomia Patologica	0%
Genetica Medica	100%
Anatomia Patologica Biomolecolare	0%
Biologia Molecolare	0%
Genetica Molecolare e Citogenetica	0%
Altro	0%

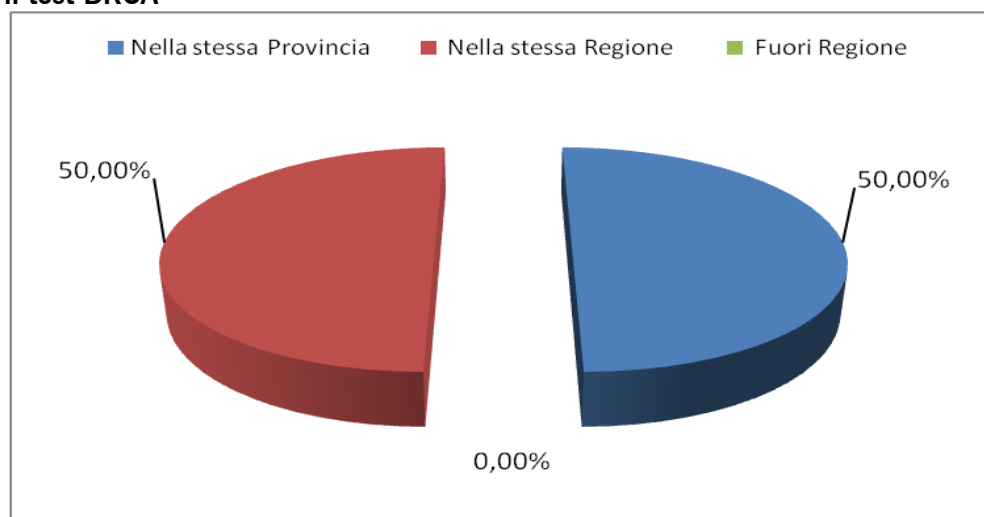
Fonte: “TEST GENETICI: tra PREVENZIONE e DIRITTO alle CURE” - Focus Test BRCA, 2019

Grafico 11 - Laboratorio pubblico o privato

I centri che fanno riferimento ad un laboratorio esterno alla struttura (**66,67%**), dichiarano che nel **25%** dei casi si tratta di un laboratorio del SSN, mentre nel **75%** di un laboratorio privato convenzionato (Graf. 11).

Il **laboratorio esterno al centro** ha sede nella stessa provincia in 1 caso su 2 (**50%**) e medesimo valore interessa anche quei centri che fanno riferimento ad un laboratorio nella stessa Regione. La Campania in ogni caso non presenta **laboratori siti fuori regione** (Graf. 12).

Fonte: "TEST GENETICI: tra PREVENZIONE e DIRITTO alle CURE" - Focus Test BRCA, 2019

Grafico12 - Sede del laboratorio esterno al centro ove si effettua il test BRCA

Fonte: "TEST GENETICI: tra PREVENZIONE e DIRITTO alle CURE" - Focus Test BRCA, 2019

A tutti i centri, indipendentemente dall'aver un laboratorio di riferimento esterno o interno è stato chiesto un **approfondimento descrittivo rispetto ai contenuti dei protocolli utilizzati dai laboratori**: ad eccezione delle **ultime tre voci** riportate in tabella (tab. 34), appare ridotta l'attenzione agli aspetti sulla "sicurezza".

Dalle risposte risulta infatti che in almeno 2 casi su 5 (**rispettivamente 60% e 40%**) nei protocolli non sia inserita alcuna indicazione su come *suddividere gli spazi in modo da evitare contaminazioni tra campioni* (**60%**) e su come *...evitare scambi di campioni* (**40%**), dati che in caso di errore, potrebbero "pesare" enormemente rispetto agli aspetti etici e giuridici.

Tab.34 – Protocolli utilizzati dal laboratorio

Il laboratorio utilizza protocolli:	
Che descrivono come suddividere gli spazi in modo da evitare contaminazioni tra campioni	60,00%
Che indicano 'QC Point' per evitare scambi di campioni (Quality Control Point = momenti di controllo della qualità)	40,00%
Che suggeriscono l'utilizzo di diverse tecnologie per confermare il "dato" (in particolare per i casi di varianti a significato incerto - VUS)	80,00%
Contenenti criteri specifici per interpretare il significato clinico delle varianti (es. quelli sviluppati dall'Evidence-based Network for the Interpretation of Germline Mutant Alleles - ENIGMA)	80,00%
Che suggeriscono metodologie quali il sequenziamento Sanger e/o il Next Generation Sequencing – NGSNo	100,00%

Fonte: "TEST GENETICI: tra PREVENZIONE e DIRITTO alle CURE" - Focus Test BRCA, 2019

Approfondendo ancora, il laboratorio presenta valori significativi (**80%**) su **due voci** della tabella riportata in basso (Tab. 34); fanno eccezione le attività di laboratorio riguardanti... le **modalità di interpretazione** delle varianti BRCA, costituzionali e/o somatiche, attraverso la disponibilità pubblica dei protocolli di refertazione; la **raccolta sistematica** e centralizzata delle varianti BRCA osservate, al fine di contribuire alla miglior classificazione delle stesse e l'indicazione nel referto del **significato clinico** della variante di sequenza identificata nei geni BRCA mediante un sistema a 3 o a 5 classi, tutte e tre ferme al **40%**.

Tab.35 – Attività del laboratorio

Partecipa a programmi esterni di controlli di qualità	80,00%
Esplicita, comunica o rende evidenti le modalità di interpretazione delle varianti BRCA, costituzionali e/o somatiche, attraverso la disponibilità pubblica dei protocolli di refertazione	40,00%
Procede ad una raccolta sistematica e centralizzata delle varianti BRCA osservate, al fine di contribuire alla miglior classificazione delle stesse	40,00%
Indica nel referto il significato clinico della variante di sequenza identificata nei geni BRCA attraverso analisi in silico, ricerche di letteratura e modelli probabilistici	80,00%
Indica nel referto il significato clinico della variante di sequenza identificata nei geni BRCA mediante un sistema a 3 o a 5 classi	40,00%

Fonte: "TEST GENETICI: tra PREVENZIONE e DIRITTO alle CURE" - Focus Test BRCA, 2019

La **totalità dei laboratori** redige i referti *secondo raccomandazioni vigenti di buona pratica di laboratorio* indicando *in modo comprensibile anche per la persona l'interpretazione del risultato del test genetico* (Tab. 36)

Tab. 36 – Indicazione comprensibile del risultato del test BRCA

Nel referto di laboratorio è indicata in modo comprensibile anche per la persona l'interpretazione del risultato del test genetico?	SI	NO
	100%	0%

Fonte: "TEST GENETICI: tra PREVENZIONE e DIRITTO alle CURE" - Focus Test BRCA, 2019

Infine il **66,67%** dei rispondenti dichiara che *il referto di laboratorio è accompagnato da una "relazione genetica" che spiega in modo semplice il significato della variante genetica individuata*; la **relazione genetica** non è presente nel **16,67%** e per altrettanti rispondenti (**16,67%**) è allegata *solo in alcuni casi*.

TEMPI di ATTESA PER IL CITTADINO

Una volta avuta la prescrizione, la **persona in cui è presente la diagnosi di tumore**, ad eccezione delle fasce con i valori pari allo zero, accede al test BRCA nel **66,67%** dei casi entro **7 giorni** e in 1 caso su 3 (**33,3%**) **entro un mese**. (Tab. 37). Il soggetto sano accede al test BRCA entro **7 giorni** in 4 casi su 5 (**83,3%**) mentre una latenza temporale si riscontra nel range di **“un mese”** ove l'accesso per il soggetto sano, avviene in poco più di 1 caso su 10 (**16,7%**).

Tab. 37 – Tempi di attesa per sottoporsi al test BRCA

Una volta prescritto, entro quanto tempo mediamente la persona è sottoposta al test BRCA:	Entro 24 ore	48 – 72 ore	7 giorni	Un mese	Circa 1 mese dopo la richiesta
SOGGETTO CON DIAGNOSI di TUMORE	0,0%	0,0%	66,7%	33,3%	0,0%
SOGGETTO SANO	0,0%	0,0%	83,3%	16,7%	0,0%

Fonte: “TEST GENETICI: tra PREVENZIONE e DIRITTO alle CURE” - Focus Test BRCA, 2019

Una volta che le persone si sono sottoposte al test BRCA, **i tempi di refertazione** presentano una omogenea distribuzione temporale per le due classi di soggetti considerate. Non coesistono differenze significative e la tempistica della refertazione si concentra in 1 caso su 2 (**50%**) sull'attesa **“entro un mese”**.

Tab.38 – Tempi di refertazione del test BRCA

La refertazione del test BRCA da parte del laboratorio avviene mediamente:	entro 15 giorni	entro un mese	entro due mesi	oltre due mesi
SOGGETTO CON DIAGNOSI di TUMORE	16,67%	50,00%	33,33%	0,00%
SOGGETTO SANO	16,67%	50,00%	33,33%	0,00%

Fonte: “TEST GENETICI: tra PREVENZIONE e DIRITTO alle CURE” - Focus Test BRCA, 2019

Anche per la consegna del risultato del test BRCA non si registrano significative differenze tra classi di soggetti e tipologia del risultato. Questo, se positivo, è consegnato dal centro **entro qualche giorno** in 1 caso su 2 (**50%**); medesimo valore interessa i test negativi, i test non informativi e le VUS.

La consegna avviene entro le 2 settimane in un 1 caso su 3 (**33,33%**) ed entro 1 mese nel **16,67% dei casi** (tab. 39).

Tab. 39 – Tempi per la consegna del risultato

La consegna del risultato del test BRCA da parte del Centro alla persona avviene mediamente:	Entro qualche giorno	Entro 2 settimane	Entro 1 mese	oltre un mese
[TEST POSITIVO]	50,00%	33,33%	16,67%	0,00%
[TEST NEGATIVO]	50,00%	33,33%	16,67%	0,00%
[TEST NON INFORMATIVO]	50,00%	33,33%	16,67%	0,00%
[VUS]	50,00%	33,33%	16,67%	0,00%

Fonte: “TEST GENETICI: tra PREVENZIONE e DIRITTO alle CURE” - Focus Test BRCA, 2019

Affrontando la domanda sui **costi** che la persona “sana” sostiene per sottoporsi al test BRCA, il **33,33%** dei centri risponde affermativamente, definendolo un **ticket** (tab. 40).

Tab. 40 – Costi per sottoporsi al test BRCA

Per sottoporsi al test BRCA, è previsto un costo a carico della persona?	SI	NO
	33,3%	66,7%

Fonte: “TEST GENETICI: tra PREVENZIONE e DIRITTO alle CURE” - Focus Test BRCA, 2019

CONSENSO INFORMATO E CURA DELLA RISERVATEZZA

Il test BRCA può essere effettuato solo dopo che la persona avrà manifestato in forma scritta il proprio **consenso informato** e avrà ricevuto oltretutto compreso tutte le informazioni su rischi, benefici, limiti e implicazioni. L'**83,33%** degli intervistati utilizza un protocollo di comunicazione e raccolta di consenso scritto prima di sottoporre la persona al test BRCA mentre, per il **16,67%**, **tale procedura non risulta essere la norma**.

Tab. 41 – Consenso informato

È utilizzato un protocollo di comunicazione e raccolta di consenso scritto prima di sottoporre la persona al test BRCA?	SI	NO
	83,33%	16,67%

Fonte: “TEST GENETICI: tra PREVENZIONE e DIRITTO alle CURE” - Focus Test BRCA, 2019

A coloro che hanno risposto affermativamente, è stato chiesto quali voci riportate nella tabella 42 (Tab. 42) fossero in esso contenute. A raggiungere un valore pari al **100%** sono 4 voci; le restanti sono comunque presenti all’interno del consenso informato in 3 casi su 4 (**75%**) tanto da poter concludere come il documento rivolto alla persona sia sostanzialmente ben elaborato.

Tab. 42 – Contenuti del consenso informato

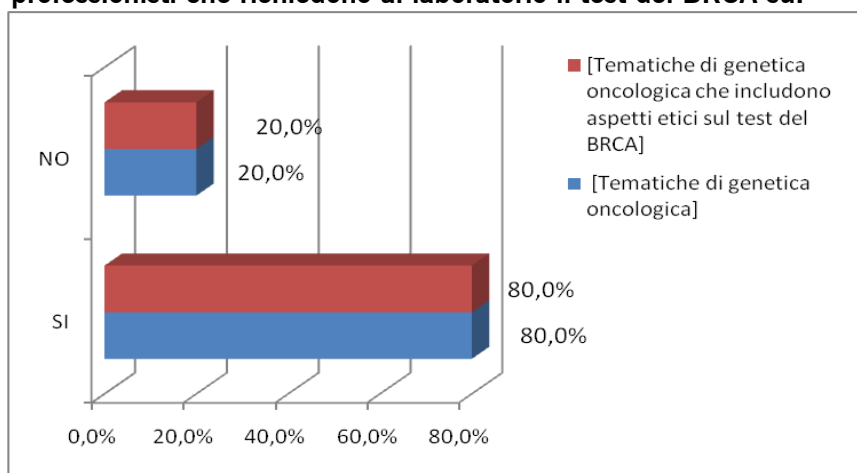
Il protocollo contiene:	SI	NO
Informazioni circa i potenziali benefici in termini terapeutici in caso di un trattamento con un PARP inibitore (es. carcinoma ovarico)	75,00%	25,00%
Informazioni su potenzialità del test atto a rilevare per se stessi e per i propri familiari la presenza di una condizione di alto rischio di sviluppare un altro tumore	100,00%	0,00%
I tempi e le modalità di acquisizione del consenso all’esecuzione del test BRCA, secondo volontà del soggetto	75,00%	25,00%
Informazioni circa la disponibilità ad approfondire tutti i diversi aspetti prima della decisione (es. scelta di comunicare o meno l’esito del test ad altri familiari)	100,00%	0,00%
Informazioni circa le modalità di comunicazione degli esiti del test genetico	100,00%	0,00%
Informazioni sulla conservazione dei campioni	75,00%	25,00%
Possibilità di revocare il consenso in qualsiasi momento	100,00%	0,00%
Informazioni sull’analisi di altri geni, oltre ai BRCA	75,00%	25,00%

Fonte: “TEST GENETICI: tra PREVENZIONE e DIRITTO alle CURE” - Focus Test BRCA, 2019

FORMAZIONE DEL PERSONALE

Nel campo della genetica oncologica è doveroso possedere specifiche competenze; oltre ai genetisti medici diverse sono le figure professionali coinvolte in tali percorsi e per questi motivi, la **formazione professionale e l'aggiornamento** su specifiche conoscenze rappresenta un investimento essenziale volto ad evitare che le persone ricevano indicazioni non corrette o non esaustive, in primis sotto il profilo scientifico. Rispetto a ciò, i dati (Graf. 13) segnalano **un rilevante impegno**: negli ultimi due anni, in 4 casi su 5 (**80%**) sono stati realizzati *corsi di formazione per professionisti che richiedono al laboratorio il test del BRCA* sia su tematiche di genetica oncologica che includono aspetti etici sul test del BRCA sia su tematiche di genetica oncologica più generali.

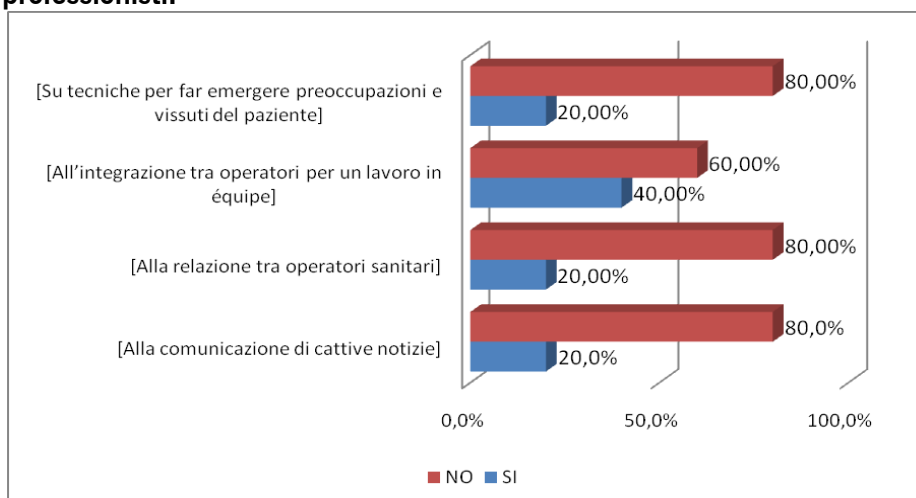
Grafico 13–Realizzazione (2016-2017) di ...corsi di formazione per professionisti che richiedono al laboratorio il test del BRCA su:



Fonte: “TEST GENETICI: tra PREVENZIONE e DIRITTO alle CURE” - Focus Test BRCA, 2019

Sul fronte delle **capacità comunicative** e più in generale su tutti quei temi collegati agli **aspetti psicologici** si registra invece un impegno residuale (SI=20%) ad eccezione, ma comunque da migliorare, di quello relativo *all'integrazione tra operatori per un lavoro in équipe* (40%) (Graf. 14).

Grafico 14 – Realizzazione(2016-2017) di...corsi di formazione per professionisti:



Fonte: “TEST GENETICI: tra PREVENZIONE e DIRITTO alle CURE” – Focus Test BRCA, 2019

CONCLUSIONI

Una lettura di insieme dei dati sull'organizzazione dei servizi conferma l'impegno della Campania volto alla realizzazione della **rete Oncologica** (presenza=**100%**) e a costituire formalmente la rete dei **Centri di senologia (50%)** e di **Servizi di Genetica Medica (40%)**. Nel novembre 2018 con il **decreto n°89** viene approvato il PDTA dei Tumori Eredo-familiari; presentato ufficialmente nel marzo 2019, rappresenta un concreto strumento di governance volto a perseguire in modo sistematico un programma di assistenza centrato sul paziente con neoplasia associata a variante dei geni BRCA, alzando allo stesso tempo l'attenzione sul test genetico e sulle strategie di prevenzione possibili.

Tre centri su 5 (**60%**) hanno dichiarato di avere un *programma di stratificazione del rischio per l'attivazione di percorsi mirati di prevenzione* ma il quadro registrato è parso poco uniforme su tutto il territorio regionale e caratterizzato da singole iniziative a macchia di leopardo.

Il programma raggiunge un impegno dei centri al **100%** se riferito alla *diagnosi precoce e riduzione del rischio del tumore della mammella in soggetti con predisposizione genetica* e un impegno al **75%** se riferito alla *riduzione del rischio del carcinoma ovarico in donne con predisposizione genetica*.

Il sistema informatizzato dialoga positivamente con i professionisti che operano *all'interno della struttura nella quale è collocato il Centro (83,33%)* ma l'operatività e le potenzialità non sono pienamente sfruttate quando si volge uno sguardo ai professionisti sul territorio: per nulla coinvolti gli specialisti dei centri di screening e dei consultori (**0%**) così come il **medico di medicina generale (NO MMG=60%)**, figura che può inviare al centro per una consulenza genetica persone che ritiene meritevoli di approfondimento oltretché collaborare alla sensibilizzazione e all'adesione dei protocolli di sorveglianza del nucleo familiare.

Tre strutture su 5 (**66,67%**) riferiscono che durante gli screening oncologici organizzati non è presente un *percorso volto ad approfondire il proprio rischio eredo-familiare*. Quando il percorso è presente (**TOT=33,34%**), è *definito e standardizzato e offre ai soggetti la possibilità di approfondire informazioni su prevenzione, diagnosi e cura dei tumori rari e dei tumori solidi eredo-familiari dell'adulto nel 50%* dei casi ma in caso di rischio superiore alla popolazione generale, *non offre la presa in carico con accesso gratuito* (esenzione) agli esami raccomandati e ai possibili trattamenti.

Tra gli strumenti utilizzati all'interno del percorso collegato ai programmi di screening è prevista una scheda di valutazione del profilo di rischio compilabile dalla persona interessata in 1 caso su 2 (**50,00%**).

Venendo al tema dell'**accesso al test BRCA**, l'indagine ha evidenziato che, quando utilizzati, i **criteri** per "candidare" le persone al test BRCA, in 1 centro su 3 (**33,33%**), sono: *soggetti dei quali si è approfondita in sede di Consulenza Genetica Oncologica (CGO) la storia familiare e la condizione individuale di rischio e soggetti selezionati attraverso un questionario o una scheda di prima valutazione, dai quali è emerso un sospetto di rischio ereditario*.

Spicca tra i criteri utilizzati in 1 caso su 2 (**50%**) quello strettamente riferito alle *Raccomandazioni per l'implementazione del test BRCA nelle pazienti con carcinoma ovarico e nei familiari a rischio elevato di neoplasia*, secondo le quali, si raccomanda *"...di proporre l'invio al test BRCA sin dal momento della prima diagnosi di carcinoma epiteliale ovarico non mucinoso e non borderline, di carcinoma delle tube di Falloppio o di carcinoma peritoneale primitivo.."*

La totalità dei centri intervistati prescrive il test BRCA; nel 2017 in 1 centro su 2 (**50%**) le prescrizioni si sistemano sulla fascia compresa tra **11-25**; nel **16,67%** dei casi si collocano nella fascia **51-90** e in 1 caso su 3 (**33,33%**) nella fascia **91-120**.

Dopo la prescrizione, è possibile effettuare il test BRCA all'interno del centro nel **50%** delle situazioni; tra queste il **66,67%** effettua il test BRCA su "sangue periferico" mentre il **33,33%** su "sangue periferico e tessuto tumorale".

Rispetto al numero di prescrizioni, i dati sul totale di test BRCA **effettuati** è uniforme su tutte le fasce considerate con un valore (**33,33%**) nella fascia **91-120** sovrapponibile a quello registrato per i test prescritti.

I soggetti più frequentemente sottoposti al test BRCA hanno tra i 36 e i 49 anni (**50%**), seguono quelli tra 50-69 (**16,70%**). Nessun centro si situa nella fascia di età tra i 18 e i 35 anni e "più di 70 anni" ma alla raccolta delle informazioni almeno 1 centro su 3 (**33,33%**) non ha fornito il dato.

Il numero medio di test BRCA richiesti a **scopo diagnostico (caso indice)** è di **50,25** mentre per **l'indirizzo terapeutico** è di **18,5**. Non si posseggono dati per affermare se tali valori possano essere incrementati ma il dato per l'indirizzo terapeutico appare "contenuto" considerato che alcune tipologie di pazienti, positive al test BRCA, presentano un beneficio al trattamento con PARP inibitore, superiore a quelle in cui non sono state riscontrate varianti patogenetiche.

Il test BRCA è **proposto ai familiari** delle persone risultate positive nella totalità delle situazioni (**100%**) ed è esteso, secondo l'esperienza dei rispondenti, "molto di frequente" in 1 caso su 2 (50%), fatto salvo il diritto del "caso indice" ad ottenere il rispetto della confidenzialità e della privacy.

A richiedere il test BRCA è nel **100%** dei casi **l'oncologo**, seguito dal **ginecologo con competenze oncologiche** in 1 caso su 2 (**50%**) e dal **genetista medico** nel **33,33%**.

Nelle diverse fasi che potrebbero condurre ad una diagnosi clinica di tumore ereditario, il 33,33% dichiara di non agire in un contesto multidisciplinare, inoltre all'interno dell'équipe, in 1 caso su 2 (50%) è assente il case manager. Questa ultima informazione collide con la composizione del GOM¹² che prevede, oltre all'oncologo medico (ruolo di coordinatore), il chirurgo, il radioterapista, l'infermiere e il case manager, essenziale per la presa in carico del paziente e per l'attuazione delle procedure di integrazione con gli altri punti della rete e con il territorio¹³.

La consulenza genetica oncologica (CGO) è offerta dal **50%** dei centri; in questi è garantita la completa (**100%**) **presa in carico della persona fin dalla fase pre-test**.

La differenza sostanziale tra centri in cui è offerta la CGO e quelli senza è legata alla presenza di una **procedura formalizzata/protocollo operativo** (rispettivamente **SI'=66,67%** e **NO=100%**)

Nonostante ciò, nei contenuti, le procedure/protocolli (formalizzate o meno) non mostrano significativi scostamenti ad eccezione delle modalità di contatto tra professionisti, la persona e/o suoi familiari in cui il dato si attesta al **66,67%** per i centri ove non si espleta il servizio di CGO.

C'è invece da lavorare sugli *aspetti collegati all'eventuale risultato positivo del test BRCA*; proseguendo infatti con il confronto tra centri, si notano importanti **scostamenti su più ambiti**: uno riguarda il dato *su decisioni che il soggetto può prendere se presente una variante di sequenza patogenetica* e quello *su rischi/limiti e benefici delle opzioni preventive* (**66,67%** per i centri in cui è offerta la CGO contro **100%** dei centri in cui non è offerta).

Un altro ambito riguarda le *eventuali ripercussioni a livello psicologico* (rispettivamente **33,33%** e **66,67%**); un altro ancora il *come compiere scelte scientificamente corrette* (entrambi=**66,67%**) e il *come compiere scelte soddisfacenti in relazione alla qualità della vita* (entrambi=**66,67%**).

Sono sempre previsti colloqui per il **33,33%** degli intervistati in entrambe le situazioni mentre quando il colloquio dipende dalla richiesta spontanea del soggetto, l'offerta è garantita nel **66,67%** in quei centri dove si effettua il servizio di CGO e nel **33,33%** in quelli dove il servizio non si effettua.

C'è da osservare infine come in questi ultimi centri, in 1 caso su 3 (**33,33%**), il colloquio non è comunque offerto alla persona, venendo meno quella necessaria attenzione al supporto psicologico, aspetto rilevante della presa in carico dei soggetti che si sottopongono al test genetico.

Nei casi in cui il risultato del test BRCA sia "non informativo" o "non conclusivo", è sempre il centro a rimanere in contatto con la persona (**100%**).

Tra i professionisti che comunicano alla persona il risultato spicca l'oncologo (**83,33%**) seguito nel **50%** dei casi dal *ginecologo o più professionisti insieme* e dal genetista medico con il **16,67%**; questi sono affiancati sempre dallo **psiconcologo** nel **16,67%**; nel **33,33%** se il risultato è positivo mentre in 1 caso su 2 lo psiconcologo non affianca il professionista durante la restituzione del risultato del test BRCA ma non è escluso che tale figura possa intervenire nelle successive fasi del percorso.

Rispetto alla **presa in carico e alla gestione del rischio** delle persone che si sottopongono al test genetico, in **tutti i centri** sono attive *misure di sorveglianza clinica e strumentale secondo le linee guida regionali, nazionali o internazionali e in multidisciplinarietà* **ma alla domanda** sulla presenza di un *percorso per la gestione di soggetti con predisposizione genetica alla sindrome dei tumori della mammella e dell'ovaio*, è l'**83,33% dei centri** a rispondere positivamente, posizionandosi tra coloro che prevedono percorsi per entrambe le patologie tumorali mentre il restante **16,67%** si situa tra coloro che **non prevedono** una presa in carico delle persone risultate positive al test BRCA.

¹² Gruppi Oncologici Multidisciplinari

¹³ Cfr. Rete Oncologica Campana (ROC) in: <http://131.1.253.227/roc/2015/11/16/100-width-galleries-post-3/>

L'approfondimento sull'**83,33%** ha messo in evidenza come il percorso tuttavia **non sia formalizzato** da un documento in 2 casi su 5 (**40%**).

Di contro, i centri che presentano un documento formalizzato riferiscono di un **PDTA** all'interno del quale aspetti strettamente collegati alle funzioni e alla responsabilità dell'équipe oncologica, non sono del tutto esplicitati. La nota dolente sui PDTA riguarda la mancata verifica mediante **Audit programmati** delle varie fasi del percorso (**NO=100%**).

Allo stato attuale, come anticipato in precedenza, si tratta però di informazioni che si inseriscono nel pieno percorso dell'implementazione della Rete Oncologica e che con l'attivazione del **PDTA Tumori eredo-familiari**, nei prossimi mesi saranno oggetto di sostanziali aggiornamenti.

Il **66,67%** dei centri offre **strategie per gestire il rischio** ma tutti i controlli e le visite più frequenti della sorveglianza attiva, **sono completamente a carico** della persona sana; i **costi per le opzioni preventive** sono forniti alla persona nell'**83,33%** dei casi.

Difficoltà interpretativa è stata riscontrata quando ai centri è stato chiesto se fosse prevista *per le persone sane, in cui è stata identificata una variante di sequenza patogenetica, l'esenzione per le visite/prestazioni diagnostiche (es. D99) o uno specifico DRG*. L'impressione è che per la chirurgia di riduzione del rischio manchi una **specifica tariffa codificata a livello regionale** mentre per la sorveglianza attiva, non sia stato ancora individuato il codice di esenzione.

A fronte della possibilità di optare per la chirurgia di riduzione del rischio, la persona è assistita dallo **psiconcologo** e dal **chirurgo plastico o oncoplastico (80%)**; nel **20%** dal **ginecologo** e dall'**oncologo** mentre non viene riferita la possibilità di fare riferimento all'**esperto di oncofertilità**.

Infine, secondo il **66,67%** degli intervistati, non è presente un **registro tumori ereditari** ma la Legge n. 29 del 22 marzo 2019 lascia ben sperare come questi dati potranno essere oggetto di studio.

L'approfondimento sui laboratori ha messo in luce come il **33,33%** dei centri possieda un **laboratorio interno** alla struttura (tutti di genetica medica); il **laboratorio esterno** al centro ha sede o nella **stessa provincia** o nella **stessa regione**, offrendo un dato perfettamente tagliato a metà (**50%**) e nel **75%** delle situazioni si tratta di un **laboratorio privato convenzionato**.

I protocolli utilizzati dal laboratorio descrivono come *suddividere gli spazi in modo da evitare contaminazioni tra campioni* solamente nel **60%** dei casi e *indicano i "QC Point" per evitare scambi di campioni* in 2 casi su 5 (**40%**).

Solo il **40% dei laboratori** *esplicita, comunica o rende evidenti le modalità di interpretazione delle varianti BRCA...; procede ad una raccolta sistematica e centralizzata delle varianti BRCA osservate, al fine di contribuire alla miglior classificazione delle stesse* (questione che non aiuta a ridurre gli errori legati ai limiti delle conoscenze attuali) e *indica nel referto il significato clinico della variante di sequenza identificata nei geni BRCA mediante un sistema a 3 o a 5 classi*.

Per quanto riguarda i **tempi di attesa** per il cittadino, le persone, in cui è già presente una diagnosi di tumore, accedono al test BRCA **7 giorni dopo la richiesta** nel **66,67%** dei casi, mentre 1 su 3 (**33,33%**) in **un mese**. I soggetti "sani" accedono al test in misura maggiore (**83,3%**) nei 7 giorni dopo la richiesta e la restante fetta (**16,7%**) di conseguenza, attende **un mese**.

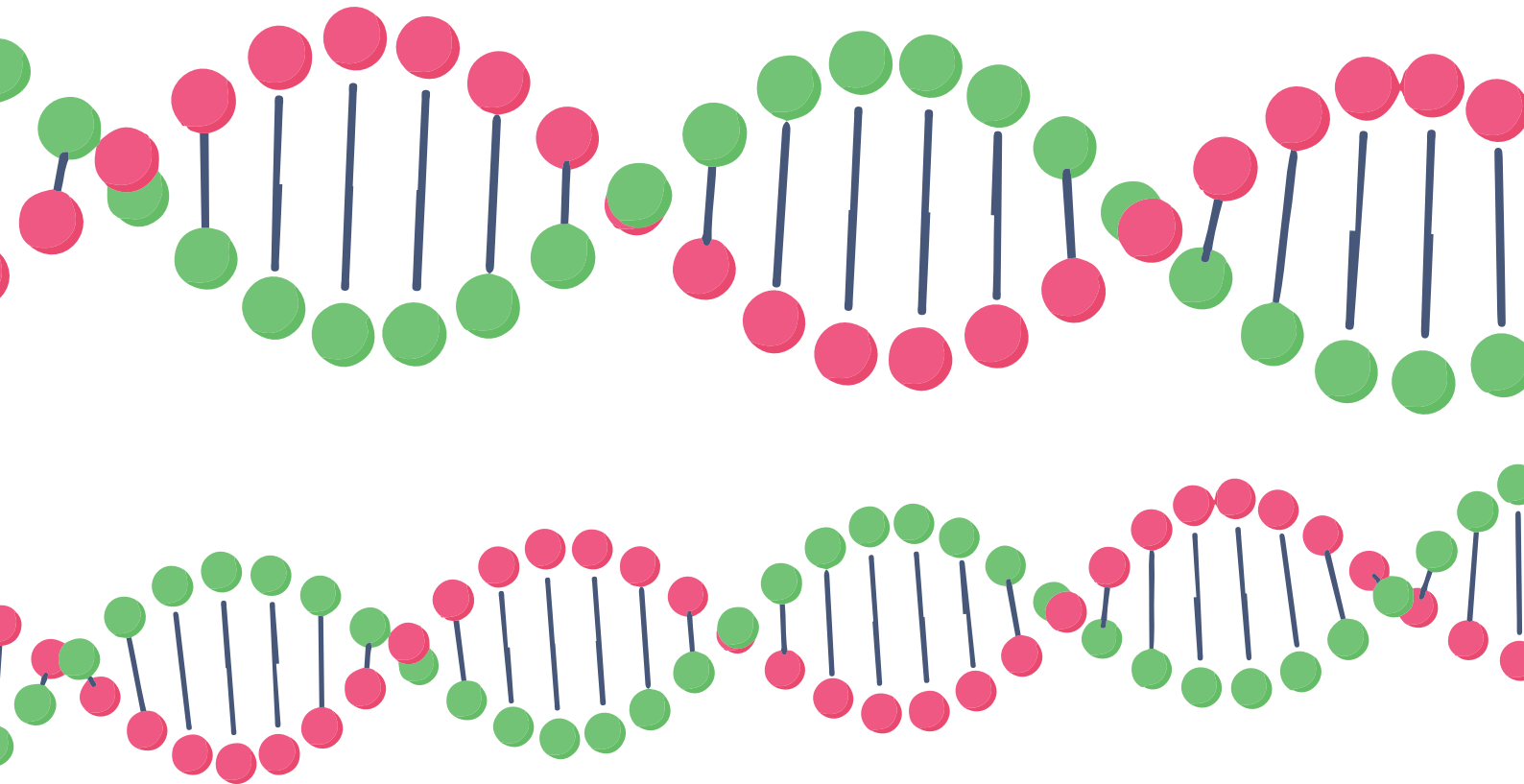
I **tempi di refertazione** presentano una omogenea distribuzione temporale per le due classi di soggetti considerate. Non coesistono differenze significative e la tempistica si concentra in 1 caso su 2 (**50%**) sull'attesa **"entro un mese"** anche se sussistono casi (33,33% per entrambe le classi di soggetti) ove la refertazione avviene *entro due mesi*.

Anche la consegna del risultato registra valori pressoché lineari: non si evidenziano differenze a seconda della tipologia (es. positivo, VUS ecc...). In 1 caso su 2 (**50%**) la consegna avviene **entro qualche giorno**; nel **33,33%** entro le **due settimane** e nel **16,67%** **entro un mese**.

Affrontando la domanda sui **costi** che la persona "sana" sostiene per sottoporsi al test BRCA, il **33,33%** dei centri risponde affermativamente, definendolo un **ticket**.

Analizzando il tema del **consenso informato e cura della riservatezza**, l'**83,33%** degli intervistati utilizza un *protocollo di comunicazione e raccolta di consenso scritto prima di sottoporre la persona al test BRCA* ed è formulato con più che discreta attenzione.

Infine si evidenzia un rilevante impegno nella **formazione professionale e nell'aggiornamento**: negli ultimi due anni, in 4 casi su 5 (**80%**) sono stati realizzati *corsi di formazione per professionisti che richiedono al laboratorio il test del BRCA sia su tematiche di genetica oncologica che includono aspetti etici sul test del BRCA sia su tematiche di genetica oncologica più generali*.



con la collaborazione di



con il contributo non condizionato di

