



Osservatorio nazionale sulla salute della donna

TEST BRCA:

CALL TO ACTION PER LA PREVENZIONE E CURA DEL CARCINOMA OVARICO E DELLA MAMMELLA

Con il Patrocinio di



Settembre 2017

Con il contributo di:

Ornella Campanella

Presidente aBRCAdaBRa, Tumore ereditario al seno e ovaio

Nicoletta Cerana

Presidente ACTO Onlus, Alleanza contro il tumore ovarico

Nicoletta Colombo

Ginecologia Oncologica Medica, Istituto Europeo di Oncologia, Milano

Gennaro Cormio

Clinica Ostetrica e Ginecologica, Policlinico di Bari

Alberta Ferrari

Breast Cancer Center, Fondazione IRCCS Policlinico "San Matteo", Pavia

Maurizio Genuardi

Presidente SIGU, Società Italiana di Genetica Umana

Stefania Gori

Dipartimento Oncologico, Cancer Care Center "Sacro Cuore-Don Calabria", Negrar, Verona

Fabrizio Nicolis

Presidente Fondazione AIOM, Associazione Italiana di Oncologia Medica

Liliana Varesco

UOS Centro Tumori Ereditari, Ospedale Policlinico San Martino, Genova

Coordinamento a cura di Nicoletta Orthmann

Onda, Osservatorio nazionale sulla salute della donna

INDICE

<i>Premesse</i>	pag. 4
1. Di che cosa parliamo	pag. 6
2. Cosa è successo più di recente	pag. 6
3. Aspetti critici	pag. 7
4. Come è stato affrontato il problema	pag. 9
5. Cosa è successo in Italia	pag. 9
6. Quali sono le principali criticità in Italia	pag. 10
7. Cosa chiede la comunità dei professionisti	pag. 11
8. Cosa chiedono le persone	pag. 13
 <i>Appello conclusivo</i>	 pag. 14
 <i>La parola alle Associazioni di pazienti</i>	 pag. 15
aBRCAdaBRA ONLUS	pag. 16
ACTO ONLUS	pag. 23
 <i>Allegati</i>	 pag. 29
Allegato 1: Studio VENUS	pag. 30
Allegato 2: Il test del BRCA nel carcinoma ovarico: sintesi dei risultati delle indagini Onda	pag. 31

Premesse

La presenza di alcuni tipi di varianti patogenetiche (nel gergo comune “mutazioni”) a carico dei geni BRCA1/BRCA2 (collettivamente geni BRCA) aumenta sensibilmente il rischio di sviluppare alcuni tumori, in particolare alla mammella e all’ovaio. Si stima che circa il 5-10% dei tumori della mammella e circa il 10-20% dei tumori ovarici riconoscano una base di predisposizione ereditaria, di cui i geni BRCA rappresentano la frazione più rilevante. Pur rappresentando una percentuale non elevata di tutte le forme tumorali che interessano questi organi, si tratta tuttavia di situazioni che hanno un impatto importante sia clinico sia sociale. I tumori ereditari meritano pertanto un’attenzione particolare e necessitano di dedicati percorsi multidisciplinari per la valutazione dei singoli casi, la pianificazione di interventi terapeutici mirati e la definizione di strategie di sorveglianza e di prevenzione differenziate rispetto a quelle previste per la popolazione generale.

Le donne portatrici di una mutazione ereditabile a carico del gene BRCA1 hanno circa il 60% di probabilità (contro il 10% della popolazione generale) di sviluppare un tumore mammario e circa il 60% (rispetto all’1-2% della popolazione generale) di ammalarsi di tumore ovarico nell’arco della loro vita. Nel caso di mutazione del gene BRCA2, le percentuali sono simili per quanto riguarda il tumore mammario ed inferiori per quanto riguarda quello ovarico (circa 20%).

I test BRCA rappresentano un prezioso strumento per identificare la presenza di eventuali situazioni di alto rischio genetico nelle pazienti con tumore della mammella o dell’ovaio e in donne sane giovani. In linea con le Raccomandazioni delle principali Società Scientifiche, i test BRCA dovrebbero dunque essere un’opportunità garantita a tutte le donne che ne potrebbero beneficiare al fine sia di individuare le terapie personalizzate più appropriate e dunque più efficaci nel caso di carcinoma mammario e/o ovarico già diagnosticato, sia di far adottare le opportune misure di prevenzione nelle donne sane che risultassero BRCA-mutate.

Di fatto l’accesso al test non rappresenta un diritto omogeneamente garantito in tutte le Regioni italiane, con marcate differenze interregionali e addirittura nell’ambito della medesima Regione.

Disomogeneità e ostacoli all’accesso al test genetico BRCA sono al centro del progetto di Onda avviato nel 2016 con la realizzazione di quattro indagini sul test BRCA nel carcinoma ovarico che hanno coinvolto medici oncologi, pazienti e familiari. Le indagini hanno restituito una fotografia che ben evidenzia forti disparità in termini di opportunità di prevenzione e cura

per le donne e i loro familiari e che ha rappresentato lo spunto per intraprendere un'attività istituzionale finalizzata a sensibilizzare le Istituzioni sul tema e sollecitare la promozione di interventi concreti.

Questo documento è frutto di uno sforzo condiviso tra tutti coloro che da tempo si occupano di questa tematica in diversi ambiti e con diverse competenze: sono stati coinvolti Società scientifiche, genetisti, specialisti ginecologi, senologi e oncologi e Associazioni di pazienti che desidero ringraziare per la collaborazione.

Rivolgiamo un appello corale alle Istituzioni per garantire a tutte le pazienti, indipendentemente dalla Regione di appartenenza, un accesso omogeneo ed equo al test BRCA e alle cure per le donne affette da carcinoma ovarico e/o mammario, e ai percorsi di prevenzione sia per queste donne sia per le donne sane risultate BRCA-mutate.

L'impegno di Onda è di inviare agli Assessori regionali e al gruppo di Parlamentari che da anni collaborano con l'Osservatorio su varie tematiche di salute femminile, nonché al Ministro della Salute, questo documento nella speranza che le Istituzioni attuali e i Parlamentari della prossima legislatura possano seriamente considerare tra le problematiche di salute anche questa per garantire equità di accesso e di opportunità.

Francesca Merzagora
Presidente Onda

1. DI COSA PARLIAMO

L'esistenza di forme di predisposizione ereditaria ai tumori della mammella e dell'ovaio è stata documentata per la prima volta circa 25 anni fa con l'identificazione dei **geni BRCA1 e BRCA2** (collettivamente indicati come BRCA), quando si è osservato che donne portatrici di una copia non funzionante di uno di questi geni hanno un alto rischio di sviluppare tali tumori nel corso della loro vita, anche in età molto giovane.

Il **test BRCA** è l'analisi eseguita a partire da un campione biologico (sangue o tessuto tumorale) che consente di esaminare questi geni per capire se è presente un'alterazione in grado di conferire **un alto rischio di tumore e un particolare profilo biologico tumorale** (variante patogenetica di tipo ereditario, visibile su sangue) oppure **unicamente un particolare profilo biologico tumorale** (variante visibile solo su tumore).

Da almeno 15 anni, il test BRCA su sangue è entrato nella pratica clinica come test che consente di identificare persone ad alto rischio ereditario di sviluppare un tumore della mammella e dell'ovaio e, conseguentemente, di offrire loro interventi di **prevenzione, diagnosi precoce e riduzione del rischio di tumore o delle sue conseguenze**.

Anche le donne con un precedente tumore possono avvantaggiarsi del test BRCA a scopo preventivo perché, se risultano portatrici di un'alterazione BRCA, hanno un rischio più alto delle altre pazienti di sviluppare successivi tumori (ad esempio, tumore della mammella controlaterale nel caso di una paziente con tumore della mammella o tumore dell'ovaio).

2. COSA È SUCCESSO PIÙ DI RECENTE

A partire da evidenze sperimentali sui meccanismi difettosi nei tumori BRCA-associati, secondo il principio della "target therapy" (terapia a bersaglio), sono stati sviluppati dei farmaci specifici per i carcinomi associati a mutazioni di BRCA. Questi farmaci sono detti "anti-PARP", perché inibiscono il sistema di riparazione del danno del singolo filamento di DNA (il sistema PARP); l'efficacia si realizza, tuttavia, qualora presente una "concomitante" perdita della funzione dei meccanismi di riparazione del danno del doppio filamento di DNA, come avviene nei casi BRCA-mutati. In questi tumori BRCA-mutati, i farmaci anti-PARP bloccano tutti i meccanismi di riparo del DNA, portando a morte le cellule tumorali.

Gli anti-PARP sono già stati introdotti nella pratica clinica nel trattamento delle donne BRCA- mutate con **carcinoma ovarico** sieroso di alto grado (il più frequente tra i tumori ovarici epiteliali magni), dopo aver ottenuto una risposta ad un trattamento chemioterapico contenente platino. I farmaci anti-PARP, in questi casi, determinano un più lungo periodo di

sopravvivenza libera da progressione, allontanando quindi la necessità di ricominciare ulteriori chemioterapie.

Studi molto recenti suggeriscono che gli anti-PARP potrebbero essere introdotti nella pratica clinica nei prossimi anni anche nei casi di tumore della prostata e della mammella che presentano alterazioni BRCA.

Quando l'obiettivo del test BRCA è esclusivamente quello di aiutare a **orientare la terapia medica**, le alterazioni BRCA dovrebbero essere cercate, se non evidenziate nel sangue della paziente, anche nel tessuto tumorale perché in circa 1/4 dei casi l'alterazione BRCA non è ereditaria ma è presente solo nel tumore. Questo tipo di test (detto anche test BRCA somatico) è più complesso di quello sul sangue perché il DNA estratto dal tumore è molto eterogeneo e, inoltre, l'interpretazione del significato delle variazioni genetiche BRCA esclusivamente tumorali si basa attualmente su osservazioni limitate.

3. ASPETTI CRITICI

La possibilità di introdurre nella pratica medica un test in grado di rivelare la presenza di un alto rischio ereditario di tumore della mammella e dell'ovaio rende necessario individuare **percorsi assistenziali in grado di affrontare in modo corretto tutte le problematiche sottese ad un programma di prevenzione basato sul riconoscimento del rischio genetico**, con l'obiettivo di realizzare interventi che nel loro insieme migliorino il benessere delle persone che sono o pensano di essere ad alto rischio genetico (intervenire, quindi, senza causare più danni che benefici).

In particolare:

- L'importanza dell'**attenzione agli aspetti psico-sociali** nei momenti chiave del percorso di prevenzione (decidere se fare o meno il test, scegliere tra le opzioni di riduzione del rischio disponibili per i vari tumori) è stata evidenziata da molti studi che hanno dimostrato come un percorso corretto di consulenza genetica pre-test e post-test si accompagni nella maggior parte dei casi ad un buon adattamento psicologico all'esito del test, anche quando questo evidenzia la presenza di un alto rischio di tumore. È però necessario che anche nella pratica quotidiana di proposta del test BRCA vengano seguiti quei principi di non direttività e di supporto empatico che sono propri della consulenza genetica.
- Un aspetto altrettanto importante è quello della **corretta presa in carico** delle persone ad alto rischio da parte del sistema sanitario. Queste persone devono essere accompagnate durante il loro percorso di prevenzione, che dura negli anni e coinvolge diverse figure mediche,

perché altrimenti il rischio di una gestione non appropriata è molto alto e l'impegno che le persone devono affrontare da sole diviene molto gravoso, in termini pratici e psicologici. Inoltre, deve essere garantita assistenza in centri in cui siano presenti adeguate professionalità in grado di trasferire in modo corretto e tempestivo i risultati degli studi in ambito di prevenzione oncologica. In assenza di adeguate professionalità vi è un elevato rischio di danni iatrogeni (si pensi, ad esempio, ai potenziali danni nell'ambito della cosiddetta "chirurgia preventiva", cioè l'asportazione di organi sani per ridurre la probabilità di contrarre malattia, se mal condotta o non proposta/negata a chi interessato ne potrebbe beneficiare). Oltre alla professionalità dei singoli operatori è importante una corretta organizzazione dei servizi sanitari che consenta ai professionisti di agire in un contesto multidisciplinare e in rete, in modo che sia possibile accompagnare le persone (le famiglie) nei vari momenti del percorso, senza discontinuità.

- Nei gruppi di pazienti in cui il test BRCA è finalizzato in primo luogo alla **scelta della cura di una malattia in atto**, è importante che sia realizzata un'**equità d'accesso al test adeguando in modo rapido i percorsi** di offerta del test (modifica dei criteri d'accesso, collegamento ai programmi di prevenzione per i soggetti che risultano essere a rischio ereditario). La definizione dell'appropriatezza dell'accesso al test BRCA è frutto di una decisione che rappresenta un ragionevole compromesso basato su diversi elementi di conoscenza e di disponibilità di risorse; pertanto, essa deve essere condivisa entro il sistema sanitario regionale/nazionale.
- Il numero dei professionisti sanitari che hanno competenze specifiche in genetica oncologica è molto limitato (i genetisti medici sono pochi e solo in questi ultimi anni medici di altre specialità hanno sviluppato sul campo competenze in genetica oncologica). Escludendo questi professionisti, il livello di conoscenze di base in genetica dei professionisti sanitari è generalmente molto basso. La **formazione dei professionisti** è quindi un elemento critico perché altrimenti le persone ricevono indicazioni che non sono corrette ma sono il frutto di pregiudizi o mancato aggiornamento, con gravi potenziali danni di salute.
- Le conoscenze sui geni BRCA sono ancora in una fase di continua evoluzione sotto vari fronti, come testimonia l'assenza di standard riconosciuti a livello internazionale per molti aspetti rilevanti (ad esempio, l'interpretazione delle varianti genetiche identificabili con i test). Ciò significa che è importante concentrare questo tipo di attività in **centri di riferimento** di laboratorio e clinici, che siano in grado di mantenere uno stretto collegamento con le **iniziative di ricerca** nel settore che debbono essere di respiro nazionale e internazionale per poter rispondere ai quesiti fondamentali ancora aperti.

4. COME È STATO AFFRONTATO IL PROBLEMA

L'offerta del test BRCA, come per tutti gli altri test genetici, è organizzata attraverso un percorso di consulenza genetica in cui, durante più colloqui con il genetista, viene presa la decisione di fare o meno il test, viene interpretato il risultato del test e viene effettuata una valutazione dei rischi di tumore alla luce dell'esito del test con conseguenti indicazioni di prevenzione e riferimento al team multidisciplinare di presa in carico dei soggetti risultati ad alto rischio genetico.

A livello internazionale, i modelli di organizzazione dei servizi di genetica oncologica e le figure professionali coinvolte sono molteplici (ad esempio, nel mondo anglosassone esistono figure professionali non mediche dedicate alla consulenza genetica).

L'aumento della richiesta dei test BRCA a cui si è assistito negli ultimi anni, particolarmente da quando il test è diventato utile anche per la scelta della terapia medica in alcuni gruppi di pazienti, ha messo fortemente in crisi le modalità di offerta. Uno dei motivi principali è che il **numero dei genetisti è limitato** e quindi insufficiente a garantire un'equità d'accesso in tempi rapidi a tante persone. Di recente, quindi, in alcuni paesi, tra cui l'Italia, si sono sperimentati **nuovi modelli in cui la gestione dell'offerta del test BRCA per i soggetti con malattia oncologica viene affidata direttamente agli oncologi**.

Per rispondere in modo adeguato alle sfide poste dalle criticità sopra elencate, diversi Paesi europei hanno già creato delle reti nazionali e/o hanno emanato linee guida nazionali che definiscono le attività assistenziali associate al test BRCA e/o hanno promosso programmi nazionali di ricerca su questa problematica.

5. COSA È SUCCESSO IN ITALIA

Nel nostro Paese l'offerta della consulenza genetica e del test genetico per i tumori ereditari della mammella e dell'ovaio è stata realizzata inizialmente in **enti sanitari a forte componente di ricerca** (IRCCS, Aziende ospedaliere universitarie) sia entro **strutture di genetica** sia entro **strutture di oncologia**.

Nel **Piano nazionale prevenzione PNP 2014-2018**¹ è stato inserito un obiettivo specifico che riguarda i tumori eredo-familiari della mammella (Obiettivo centrale 1.15: Identificare precocemente i soggetti a rischio eredo-familiare per tumore della mammella): "Le Regioni sono chiamate a predisporre ed implementare programmi regionali integrati e

¹ https://www.salute.gov.it/imgs/C_17_pubblicazioni_2285_allegato.pdf

complementari ai programmi di screening mammografico”. Molte Regioni hanno enunciato nel loro piano di prevenzione che avrebbero provveduto a predisporre un programma, senza specificarne i contenuti (alcune rimandando a linee guida ministeriali che tuttavia non esistono).

Al luglio 2017 non è disponibile un aggiornamento sullo stato di avanzamento di questi programmi.

6. QUALI SONO LE PRINCIPALI CRITICITÀ IN ITALIA

Ci sono **oggi in Italia forti disparità di accesso al test BRCA e di modalità di gestione del rischio genetico BRCA-associato tra Regione e Regione (e talvolta anche nell'ambito della stessa Regione)**, con pesanti conseguenze per le persone che potrebbero beneficiare del percorso di valutazione genetica e di presa in carico, se ad alto rischio. Pur essendosi succedute negli anni progettualità tese al coordinamento e alla condivisione delle pratiche assistenziali adottate, non si è ancora realizzata una progettualità nazionale stabile (es. Osservatorio nazionale).

Nel nostro Paese si è assistito ad un **progressivo aumento** delle strutture che offrono consulenza genetica e test BRCA, **particolarmente negli ultimi due anni**, sulla spinta dell'aumento della richiesta e grazie alla disponibilità di nuove tecnologie d'analisi che hanno diminuito i costi di laboratorio. **Questa offerta nell'ambito del Servizio sanitario pubblico non è stata tuttavia governata con atti programmatori** nazionali e/o regionali (con l'eccezione di alcune Regioni).

In particolare per quanto riguarda i laboratori che offrono il test BRCA, occorre ricordare che l'interpretazione del significato delle varianti BRCA necessita di un alto grado di esperienza specifica perché non vi sono ancora standard di refertazione. Strategica in questo senso è l'identificazione, attraverso criteri di qualità ed efficienza, dei centri in cui i test BRCA possono essere effettuati.

La stessa realizzazione del mandato del PNP 2014-2018 risulta essere un dispendio notevole di energie per le singole Regioni in assenza di un programma nazionale d'indirizzo (linee guida nazionali, consensus nazionale). Inoltre, è prevedibile che questo sforzo mantenga/introduca iniquità ed inefficienze dato lo stato dell'arte sulla problematica (incertezze, divenire rapido delle conoscenze) in assenza di un coordinamento nazionale.

Alla luce di questi aspetti, si delineano 4 obiettivi fondamentali:

- 1) Devono essere identificati all'interno delle strutture sanitarie *percorsi* aziendali *condivisi e chiari* tali da permettere una adeguata *presa in carico* delle persone che accedono al test.
- 2) I professionisti coinvolti in questi percorsi (oncologi, genetisti, senologi, ginecologi – inclusi sessuologi ed esperti di oncofertilità – patologi, radiologi, psiconcologi) devono acquisire una *formazione specifica* e seguire un *adeguato aggiornamento*.
- 3) Il test deve essere accessibile in modo omogeneo in *tutto* il territorio nazionale a *tutte* le pazienti che ne potrebbero beneficiare.
- 4) L'accesso al test ed il referto del test deve essere disponibile in *tempi compatibili con le necessità cliniche* della paziente.

7. COSA CHIEDE LA COMUNITÀ DEI PROFESSIONISTI

È ampiamente condiviso a livello di comunità scientifica oncologica che il test BRCA sia oggi diventato uno strumento decisionale importante sia nella pianificazione dei percorsi di prevenzione sia nel trattamento delle pazienti con carcinoma mammario e ovarico, in quanto può permettere scelte terapeutiche appropriate per la singola paziente.

Le Società scientifiche coinvolte nella problematica sono da tempo attivamente impegnate sul campo e hanno lavorato alla realizzazione di documenti che evidenziano i gap esistenti e le criticità, dando così voce alle richieste dei professionisti. In particolare:

- 2013, Documento AIOMSIGU “Consulenza genetica e test genetici in oncologia: aspetti critici e proposte di AIOM- SIGU”²;
- 2014, Documento FOCUS ON di Senonetwork “Road map per lo sviluppo di un programma di genetica oncologica senologica in Italia. Analisi dei bisogni”³;
- 2015, Documento AIOM, SIGU, SIBIOC, SIAPEC-IAP “Raccomandazioni per l’implementazione del test BRCA nei percorsi assistenziali - terapeutici delle pazienti affette da carcinoma ovarico”⁴;
- 2017, Documento ANISC sulla Mastectomia Profilattica o Risk-Reducing⁵.

Attualmente, il gruppo intersocietario AIOM-SIGU-SIBIOC-SIAPEC-IAP sta lavorando alla **mappatura dei centri italiani** in cui viene eseguito il test BRCA (su sangue e su tessuto tumorale).

In estrema sintesi, in questi documenti viene sollecitato un intervento dei decisori nazionali (Ministero salute, CCM - Centro nazionale per la prevenzione e controllo delle malattie, Istituto Superiore di Sanità) che porti alla **concreta realizzazione di un programma nazionale teso al superamento delle criticità attuali** e alla conseguente miglior offerta di servizi alle donne e alle famiglie ed ad un uso più efficiente delle risorse.

In un futuro non molto lontano, il test BRCA troverà più ampia diffusione in varie patologie oncologiche: sarà pertanto necessario che il Servizio Sanitario Nazionale sia pronto a rispondere a questo crescente bisogno.

Il test BRCA ha dimostrato nel tempo il suo valore clinico. Inoltre, anche per quanto riguarda l’impatto economico dell’introduzione del test, diversi studi, tra cui uno italiano⁶, indicano che l’estensione del test alle pazienti con criteri di eleggibilità (ad esempio, tutte le pazienti con tumore ovarico) sia un investimento sostenibile e conveniente per il Servizio Sanitario Nazionale sia dal punto di vista della produzione di salute aggiuntiva sia per quanto riguarda il controllo dei costi (v. Allegato 1).

² Documento integralmente scaricabile dal sito <https://www.sigu.net/>

³ <http://europadonna.it/wp-content/uploads/2016/06/Focus-on-Senonetwork-2013.pdf>

⁴ <http://www.aiom.it/professionisti/documenti-scientifici/position-paper/raccomandazioni-test-brca/1,1687,1>,

⁵ Il documento è in corso di pubblicazione e sarà consultabile da ottobre 2017 sul sito www.anisc.org

⁶ Studio VENUS “Valorization of gEnetic testiNg futUre uSes” (2016) sviluppato da ALTEMS, Alta Scuola di Economia e Management dei Sistemi Sanitari dell’Università Cattolica

9. COSA CHIEDONO LE PERSONE

La consapevolezza delle persone su questo tema è in costante crescita ma **troppo spesso le persone non trovano risposte, o trovano risposte sbagliate basate su pregiudizi o ignoranza.**

Le forti criticità presenti nel nostro paese trovano conferma nelle **testimonianze raccolte dalle associazioni** (aBRCAdaBRA ONLUS, ACTO ONLUS, Onda) che più direttamente si rivolgono a pazienti e famiglie che possono beneficiare del test BRCA e che hanno fatto campagne di informazione o sondaggi/studi su questo tema (v. “La parola alle Associazioni di pazienti” e Allegato 2). Queste testimonianze ci dicono che troppo spesso le strutture sanitarie non sono in grado di offrire il supporto che è possibile dare e che le persone sono lasciate sole o viene data loro un’informazione non sempre corretta, talvolta parziale o comunque non facilmente accessibile.

In particolare, **le donne con tumore ovarico o della mammella (e le loro famiglie) chiedono che il Ministro della Salute tuteli la loro legittima richiesta** di avere informazioni corrette sul test BRCA e di potere facilmente e tempestivamente accedere ai percorsi di prevenzione e cura.

L’informazione è il primo passo nella lotta contro la malattia.

Informazione significa che:

1. le pazienti con carcinoma ovarico debbano conoscere le opportunità terapeutiche disponibili nel caso risultassero BRCA mutate;
2. le pazienti con carcinoma mammario debbano conoscere le opzioni chirurgiche e mediche (eventualmente anche in ambito di studi clinici) disponibili nel caso risultassero BRCA mutate;
3. le pazienti con carcinoma mammario/ovarico BRCA mutate debbano conoscere la possibilità di iniziare, all’interno della loro famiglia, un percorso complesso ma importante che potrebbe portare all’identificazione di parenti sane BRCA mutate, in cui intraprendere percorsi di sorveglianza attiva (per una diagnosi precoce di tumore ovarico/mammario) o di chirurgia profilattica (annessiectomia bilaterale/mastectomia bilaterale).

APPELLO CONCLUSIVO

È un **dovere etico** assicurare la **corretta introduzione e gestione del test BRCA** nelle strutture del Servizio sanitario nazionale.

Esistono in Italia i presupposti per avviare un **programma nazionale di genetica oncologica per le forme di predisposizione ai tumori dell'ovaio e della mammella**, che coordini ed integri i piani regionali previsti dal PNP 2014-2018.

Esistono in Italia diverse realtà che si occupano di questa problematica da anni e che possono rappresentare l'ossatura di una **rete nazionale di centri di riferimento** necessaria per realizzare le azioni che consentano di rispondere in maniera corretta ai bisogni delle persone che potrebbero beneficiare del test BRCA. Rispondere in maniera corretta significa assicurare che tutte le Regioni garantiscano un **accesso equo e tempestivo al test** all'interno delle strutture sanitarie, con **percorsi identificati, chiari e condivisi** per permettere un'adeguata presa in carico delle persone che accedono al test.

Non vi sono motivi che giustifichino la mancata promozione di un tale programma nazionale. Le risorse necessarie per approntare un tale programma possono essere recuperate nel tempo da una più efficiente gestione delle risorse attualmente impiegate dalle singole realtà.

La parola alle Associazioni di pazienti



Chi siamo

aBRCAdaBRA ONLUS è l'unica associazione nazionale che rappresenta i diritti dei soggetti portatori della mutazione genetica BRCA1 o BRCA2 che espone ad un elevato rischio di sviluppare un tumore al seno e/o all'ovaio nel corso della vita. Nasce sotto egida di Europa Donna Italia nel Novembre 2015 per dare voce al bisogno di salute di tutti i soggetti con mutazione BRCA del Paese, per riferire le criticità, chiedere linee guida nazionali e percorsi di accesso al test genetico, prevenzione e cura appropriati e di elevato standard qualitativo. In poco meno di due anni, la ONLUS annovera numerosissime collaborazioni, iniziative e partecipazioni in numerosi congressi e giornate di approfondimento, nazionali e internazionali.

Come nasce aBRCAdaBRA ONLUS

Siamo una ONLUS giovane, il cui obiettivo primario è quello di lavorare insieme ai Sanitari esperti e alle Istituzioni per migliorare la presa in carico dei soggetti "high risk" e soprattutto intercettarli prima che sviluppino un cancro, realizzando la possibilità di una effettiva prevenzione primaria del carcinoma mammario (primo tumore nella donna anche giovane per incidenza, 30-40% di mortalità a 10 anni nei soggetti con mutazione genetica) e ovarico (sesto tumore nella donna per incidenza, 60% di mortalità a 5 anni).

Nel 2013 i riflettori del mondo e in Italia, dove il tema era sconosciuto ai più (medici compresi), si sono accesi sul BRCA in seguito al **coming out** di un personaggio famoso e nei mesi successivi abbiamo udito e letto approcci e opinioni (anche di sanitari) davvero imbarazzanti e talmente inappropriati da risultare irripetibili e offensivi.

aBRCAdaBRA nasce dal desiderio di aggregazione di molte donne portatrici della mutazione BRCA1/2, incontratesi per la prima volta a Pavia nel 2014 in occasione del “Focus on” di SenoNetwork sull’alto rischio genetico, per testimoniare le criticità nella gestione delle donne BRCA nel nostro Paese. Da quell’incontro è nato un gruppo chiuso su Facebook che conta più di 750 iscritti, sia uomini che donne, una piazza virtuale nella quale le persone scambiano informazioni, esperienze, modalità di accesso al test e criticità riscontrate durante il loro percorso di cura. Oltre al gruppo virtuale di auto-aiuto è emersa la necessità di un attivismo per affrontare le criticità incontrate nelle varie fasi che ruotano attorno al test (criteri e modalità di accesso, counselling oncogenetico, *decision-making* in caso di test positivo, appropriatezza dei percorsi di gestione). Da qui la necessità di costituirsi in ONLUS i cui iscritti sono attualmente oltre 800 (uomini e donne), suscitando l’interesse della comunità scientifica nazionale e internazionale.

All’interno della ONLUS il 75% degli iscritti ha già sviluppato un tumore (prevalentemente mammario ma anche ovarico o entrambi), il 25% è sano e spesso in cerca di un’adeguata presa in carico.

Presenza in carico del *carrier* sano

In riferimento ai soggetti, soprattutto donne, portatrici sane di mutazione BRCA la ONLUS intende farsi portavoce dei seguenti specifici bisogni:

1. Garantire l’inserimento dei *carrier* sani BRCA+ all’interno di un protocollo di sorveglianza effettivo, senza ritardi di accesso, che rispetti le tempistiche corrette degli esami di sorveglianza, evitando la necessità che la donna debba rivolgersi alle strutture sanitarie private.
2. Garantire l’esenzione D99 per i soggetti portatori (donne e uomini in tutte le regioni) per consentire alle persone di sottoporsi alle indagini di sorveglianza ed estendendo l’esenzione anche a prestazioni inerenti il percorso di chirurgia preventiva (ad esempio, accessi ambulatoriali durante la fase ricostruttiva senologica).
3. Avere la possibilità di un counselling multidisciplinare che preveda la presenza del genetista, del senologo, chirurgo plastico o oncoplastico, del ginecologo, del radiologo, dello psicologo e di tutti gli specialisti necessari nei diversi percorsi individuali.

4. Avere la possibilità di comprendere appieno il significato del test e delle opzioni di riduzione del rischio attraverso colloqui NON direttivi.

5. Avere la possibilità di sottoporsi agli interventi chirurgici di riduzione del rischio: asportazione tube/ovaie, con timing adeguato e supportato da specialisti esperti con possibile preservazione della fertilità e supporto per la menopausa precoce; mastectomia bilaterale se la donna opta per la chirurgia senologica, attualmente ostacolata attivamente da questioni culturali e dal mancato riconoscimento della prestazione sanitaria nei LEA con adeguato DRG – analogo riconoscimento viene chiesto in ambito privato dalle assicurazioni sanitarie.

Preso in carico della donna affetta da carcinoma mammario o ovarico BRCA associato

Anche per le donne che hanno già sviluppato un tumore della mammella o della tuba/ovaio le criticità identificate sono molto pesanti e rappresentano un forte richiamo etico ai decisori sanitari. Tra le donne della nostra ONLUS, nel 75% di casi oncologici, il tumore al seno si è presentato in giovanissima età (media: 39 anni): raramente tra le 20enni (un caso a 18 anni), molti casi intorno ai 30 e tantissimi prima dei 40 anni, declinando verso i 50; raramente abbiamo osservato primi tumori dopo i 60 anni. L'età giovanile del carcinoma mammario BRCA-associato genera un danno sociale e umano di proporzioni enormi. L'età media è un po' più spostata negli anni per il tumore ovarico, ancora più spesso evitabile!, ma non mancano i casi giovanili e i tumori "occulti" diagnosticati all'intervento profilattico. I tumori BRCA associati irrompono nella vita delle donne e delle loro famiglie in piena progettualità personale, sociale e lavorativa devastando progetti di maternità e il quotidiano fatto di bimbi piccoli, molto piccoli, donne in gravidanza e/o puerperio, lavoratrici e professioniste in carriera o in cerca di lavoro senza protezione economica. Molte donne non sono più con noi per raccontare la loro storia ma proprio le loro sedie vuote ci chiamano più forte al dovere di un richiamo perentorio dei nostri diritti disattesi.

Le testimonianze raccolte in questi mesi ci dicono che in molti casi la mancata consapevolezza del rischio e la frammentazione della presa in carico da parte dei diversi specialisti si è tradotta in una ritardata diagnosi di tumore, talvolta con esiti infausti. Troppe donne sono

arrivate alla mastectomia bilaterale (nonostante la loro richiesta iniziale) solo dopo aver sviluppato 2 o anche 3 tumori della mammella. Una seconda esperienza di cancro è devastante, anche se viene superata; purtroppo alcune associate non hanno superato nemmeno la prima, morendo tra i 30 e i 45 anni. Altre malattie avanzate o decessi sono stati osservati per mancata prevenzione chirurgica del tumore ovarico BRCA associato, a causa di una tardiva identificazione del rischio genetico o su consiglio dello stesso di ginecologo o oncologo sul timing, errato in quanto tardivo, in cui effettuare l'intervento.

Cosa chiediamo

**Che le morti evitabili delle donne BRCA positive si avvicinino allo zero
attuando quanto suggerito dalla comunità scientifica
e ribadito nel documento degli esperti presentato oggi da Onda.**

Più nello specifico:

1. che la mutazione BRCA sia identificata tempestivamente anche attraverso provvedimenti specifici di politica sanitaria, aumentando la percentuale di identificazione nei soggetti sani con mutazione BRCA secondo indicazioni di accesso al test genetico uniformi sul territorio nazionale;
2. che la presa in carico di soggetti sani o oncologici BRCA mutati avvenga in centri altamente specializzati (HUB) con tutte le competenze disponibili, centri il cui elenco deve essere accessibile alle donne;
3. che sia fornita una mappatura geografica “certificata” dei centri che offrono in Italia una consulenza oncogenetica adeguata;
4. che l'accesso al *decision-making* sulla riduzione del rischio sia informato e centrato sulla donna, in modo che la stessa possa scegliere liberamente tra tutte le opzioni disponibili e che questa scelta non sia mai giudicata o sanzionata;

5. che venga effettuata corretta divulgazione informativa nei media anche con iniziative di buon Governo;

6. che sia prevista una formazione dei clinici che migliori sia la competenza scientifica sia le capacità comunicative;

7. che i decisori sanitari predispongano linee-guida nazionali e vigilino sulla loro applicazione;

8. che venga creato un Registro o Osservatorio italiano che dica “chi siamo” e quali sono le caratteristiche epidemiologiche della popolazione italiana di soggetti BRCA, perché gli unici dati nazionali ad oggi disponibili si ricavano all'interno della nostra ONLUS e pertanto mancano dati di popolazione fruibili per una effettiva conoscenza del problema sul territorio e della sua gestione, dati importanti per la rilevazione delle criticità ma anche delle possibili soluzioni e utili anche a scopo scientifico;

9. che i centri HUB abbiano la possibilità di fare rete ai fini di ricerca;

10. che tutto questo avvenga senza ulteriori ritardi in modo uniforme sul territorio nazionale.

È in linea con queste finalità che aBRCAdaBRA ha iniziato le proprie attività di divulgazione sul territorio nazionale e internazionale, per scardinare preconetti, opinioni personali spesso scorrette sul significato e sulla corretta gestione dei soggetti BRCA, partecipando con rappresentanti e testimonial in qualità di relatori a numerosi congressi, collaborando alla stesura di documenti d'indirizzo in partnership con Società scientifiche autorevoli nonché aderendo a campagne con altre associazioni – Europa Donna Italia, ACTO ONLUS, Salute Donna ONLUS (progetto “La Salute: un bene da difendere, un diritto da promuovere”), ANDOS, LILT – per promuovere campagne di comunicazione con l'obiettivo di arrivare alle persone in modo semplice e sempre in linea con le evidenze scientifiche più robuste sulla gestione dei soggetti BRCA del nostro Paese.

	2015	2016	2017
Congressi Nazionali	0	8	15
Congressi Internazionali	0	2	1
Pubblicazioni	1 (Poster AIS)	0	3 abstract submission
Partnership studi scientifici	0	0	Studio COS-2
Forum Internazionali Advocacy	0	1 (Lisbona)	1 (Londra)
Contributi scientifici	0	0	1 Book chapter on Breast Cancer Care (in press)
Campagne divulgazione/ comunicazione	1 (video primo incontro)	1 (Campagna Io scelgo di sapere- con ACTO ONLUS)	Video con Brescia Calcio
Convegno ONLUS annuale	1	0	1
Documenti regionali/nazionali/ riconoscimento esenzione D99	0	1 • Documento ANI-SC su Chirurgia Riduzione Rischio	2 • Riconoscimento esenzione D99 Liguria. • Mozione Senato per esenzione D99 Nazionale

Tabella: Sintesi delle attività divulgative e/o scientifiche Novembre 2015-Giugno 2017

Oltre alle attività illustrate in Tabella ne ricordiamo molte altre, tra cui: numerose interviste su quotidiani e settimanali, eventi divulgativi con dipendenti di grandi aziende, incontri con giornalisti Scientifici (UNAMSI), incontri con la cittadinanza e le scuole, collaborazioni con Società scientifiche (AIOM, ANISC, SenoNetwork) e altri Enti (Europa Donna, ANDOS, Salute Donna, Onda, LILT), realizzazione in progress di una rete di referenti regionali, nuovo Sito Web, ampliamento del Comitato Tecnico Scientifico, predisposizione di un elenco *“Perle di Saggezza”* con tutte le inapproprietezze riferite da presunti esperti ai soggetti BRCA in merito alla loro gestione del rischio in tutto il territorio nazionale. La sintesi di queste criticità continuerà a essere presentata in occasione di congressi e altri eventi.

Tuttavia siamo qui soprattutto per affermare con forza che non è più rinviabile un intervento incisivo di politica sanitaria secondo quanto richiesto affinché si interrompa una fortissima migrazione sanitaria, la selva di prestazioni eterogenee e spesso inappropriate e la catena finora inarrestabile di lutti, che falciano generazioni di donne lasciando vuoti incolmabili e che possono, in molti casi, essere evitati.

Nota

Alcuni centri di Oncogenetica specializzati del nostro Paese hanno deciso di inserire i riferimenti di aBRCAdaBRA ONLUS in calce all'esito del test per la ricerca della mutazione BRCA, affinché chi riceve un referto con Test positivo possa confrontarsi con tantissime altre persone in tutto il territorio nazionale e sentirsi meno sola/o nel percorso e nelle decisioni cui si troverà di fronte.

Bibliografia e Sitografia

1. www.abrcadabra.it
2. <http://www.senonetwork.it> *Road map per lo sviluppo di un programma di genetica oncologica senologica in Italia. Analisi dei bisogni.*
- 3 <http://espresso.repubblica.it/visioni/scienze/2013/07/03/news/caso-jolie-facciamo-chiarirezza-1.56362>
<https://www.facebook.com/groups/211733855702458/?fref=nf>
<https://youtu.be/H107quY11sk>
- 4 <http://ferrari.blogautore.espresso.repubblica.it/2016/10/12/dedicato-a-sara-bebrcaware-gestire-la-mutazione-e-un'emergenza-sanitaria/>
- 5 <https://www.youtube.com/watch?v=DH9yVeZVU7k>
- 6 <https://www.youtube.com/watch?v=pD3ecR2LphQ>



Chi siamo

Acto onlus – Alleanza contro il tumore Ovarico – è la prima associazione pazienti nazionale impegnata nella lotta contro il tumore ovarico. Fondata nel 2010 da un gruppo di pazienti e di specialisti oncologi, l'associazione ha la missione di:

1. Promuovere la conoscenza della malattia.
2. Promuovere il costante miglioramento delle condizioni di cura, sopravvivenza e qualità di vita alle donne colpite da carcinoma ovarico.
3. Promuovere lo sviluppo e sostenere l'accesso a tutte le forme di prevenzione e rischio riduzione disponibili.

Acto Onlus organizza campagne di informazione e sensibilizzazione della popolazione femminile e della classe medica, sostiene progetti di ricerca scientifica, offre borse di studio per ricercatori, tutela i diritti delle pazienti, offre servizi di sostegno sia via sito che direttamente sul territorio.

L'attività dell'associazione si struttura attraverso gruppi di lavoro tematici, convegni, materiale documentativo, il sito internet www.actoonlus.it, le pagine Facebook e Twitter, il canale Youtube e si avvale principalmente del lavoro volontario degli associati.

Acto onlus è presente con sedi affiliate a Milano, Roma, Bari e Torino. Conta attualmente circa 500 associati in tutta Italia, 10mila utenti/mese del sito ww.actoonlus, oltre 4000 utenti della pagina Facebook.

Tumore ovarico BRCA mutato: l'obiettivo di ACTO ONLUS

Il carcinoma ovarico è il 6° tumore più diffuso tra le donne ed è il più grave (60% di mortalità) rientrando tra le prime 5 cause di morte per tumore tra le donne di età compresa tra i 50 e i 69 anni. In Italia oltre 40mila donne convivono con questo tumore, ogni anno si diagnosticano circa 6.000 nuovi casi (10.2 casi per 100mila pazienti/anno) e, secondo il Registro tumori, il numero delle nuove diagnosi è in crescita.

Come esplicitato nelle "Raccomandazioni per l'implementazione del test BRCA" dal gruppo di lavoro AIOM/SIGU/SIBIOC/SIAPEC/IAP, le pazienti affette da carcinoma ovarico presentano una prevalenza di varianti patogenetiche costituzionali BRCA superiori al 10% indipendentemente dall'età alla diagnosi e dalla presenza di storia familiare per tumore alla mammella/ovaio. La prevalenza di tali varianti patogenetiche aumenta nel seguente modo:

- + 17-20 per cento nelle pazienti con carcinoma ovarico sieroso
- + 23-25 per cento nelle pazienti con carcinoma sieroso di alto grado
- + 30-40 per cento nelle pazienti platino-sensibili

Inoltre circa il 25% delle portatrici di variante patogenetica BRCA hanno una diagnosi di carcinoma ovarico ad una età superiore ai 60 anni.

In ragione di tali evidenze, è obiettivo di Acto onlus promuovere un confronto fattivo finalizzato all'inserimento nei LEA del test BRCA non solo come predittivo di efficacia alle terapie anti-tumorali ma anche e soprattutto per favorire l'accesso dei familiari delle pazienti ad una consulenza genetico oncologica finalizzata all'adozione di percorsi di prevenzione e rischio riduzione.

Tumore ovarico BRCA mutato e test BRCA: l'impegno di ACTO ONLUS

Dal 2015 Acto onlus ha concentrato i propri sforzi sul tema del carcinoma ovarico BRCA mutato sviluppando a livello nazionale una articolata serie di campagne informative, indagini conoscitive e azioni di advocacy indirizzate principalmente alle pazienti con diagnosi di tumore ovarico, ai loro familiari e alle istituzioni.

Febbraio 2015

Indagine Acto/Doxapharma “Tumore ovarico, rischio genetico e test genetici: cosa sappiamo”

La ricerca è stata realizzata in due fasi. Prima fase: 2 workshop qualitativi condotti a Milano e Roma su 16 pazienti e familiari di pazienti. Seconda fase: indagine quantitativa CAWI condotta su un campione generico di 600 donne. Dalla ricerca è emerso che il 59% delle intervistate ha giudicato tendenzialmente basso il proprio livello di conoscenza della patologia e del rischio genetico ereditario ad essa connesso. La scarsa conoscenza si spiega con il fatto che solo l'11% delle intervistate si è interfacciata con un medico che ha parlato loro spontaneamente di tumore ovarico. Di questo 11% solo il 29% ha ricevuto informazioni sui fattori di rischio e solo 2 donne su 600 hanno dichiarato che il loro medico ha parlato loro spontaneamente di alterazioni genetiche ed ereditarietà genetica.

La ricerca è consultabile e scaricabile dal sito Acto onlus al seguente link <http://www.actoonlus.com/la-ricerca/indagini-dopinione/tumore-ovarico-rischio-genetico-e-test-genetici-ma-cosa-ne-sappiamo---ricerca-doxapharma/acto-onlus-marzo-2015>

Marzo 2015

Realizzazione sezione “Cos'è il rischio genetico” sul sito [www.actoonlus](http://www.actoonlus.com)

Articolata in 10 capitoli, la sezione introduce al tema del rischio genetico, focalizza il tema della mutazione BRCA ereditaria e lo sviluppa lungo due direttrici: la gestione della paziente BRCA mutata già diagnosticata e la gestione dei familiari ad alto rischio. Per ognuno dei due filoni viene approfondito il ruolo del test del BRCA e della sua utilità a livello terapeutico per le donne con diagnosi di tumore ovarico e di prevenzione primaria per i suoi familiari. La sezione è integrata da interviste alla prof. Nicoletta Colombo che ha fatto parte del board scientifico che ha collaborato alla realizzazione della sezione insieme agli specialisti Fedro Peccatori, Domenica Lorusso e Francesco Raspagliesi.

Vedi link <http://www.actoonlus.com/rischio-genetico/a-proposito-di-rischi>.

Aprile 2015

Brochure “Tumore ovarico e rischio genetico: cosa bisogna sapere”

Sviluppata con la tecnica domande/risposte, la brochure affronta in modo semplice e sintetico 12 argomenti chiave con l'intento di fornire un aiuto a chi si confronta per la prima volta con questa problematica.

La brochure è scaricabile dal sito al link <http://www.actoonlus.com/rischio-genetico/il-test-genetico>

Maggio 2015

Convegno “Tumore ovarico: nella genetica il futuro della cura e della prevenzione”

Realizzato in collaborazione con l'Istituto di Ricerche Farmacologiche Mario Negri di Milano e in occasione della 3a Giornata Mondiale sul Tumore Ovarico, il convegno ha approfondito il tema del tumore ovarico BRCA mutato dal punto di vista della ricerca scientifica, della genetica, della chirurgia, della terapia e del supporto psicologico.

All'incontro hanno partecipato in qualità di relatori, accanto ai ricercatori del Mario Negri Maurizio D'Incalci e Sergio Marchini, gli oncologi Nicoletta Colombo (IEO Milano), Francesco Raspagliesi (INT Milano), Angelo Paradiso (INT Bari), la genetista Siranoush Manoukian (INT Milano) e il Direttore Generale Sanità Regione Lombardia, all'epoca Walter Bergamaschi. Il convegno è stata l'occasione per presentare la ricerca Acto/Doxapharma al pubblico dei pazienti e degli specialisti presenti all'incontro.

Ulteriori informazioni al link <http://www.actoonlus.com/news--eventi/giornata-mondiale-sul-tumore-ovarico/2015>

Maggio 2016

“Cambiare il futuro si può”, il Manifesto dei bisogni e dei diritti delle pazienti

In occasione della 4a Giornata Mondiale sul Tumore Ovarico è stato presentato il “Manifesto dei bisogni e dei diritti delle pazienti” che rivendica in 7 punti l'urgenza di misure innovative che possano garantire standard ottimali di diagnosi, cura e prevenzione alle donne affette da carcinoma ovarico e ai loro familiari. Al **punto 3** il Manifesto chiede più prevenzione e diagnosi precoce auspicando **che a tutte le donne alla prima diagnosi di tumore ovarico sia garantito l'accesso al test del BRCA per poter innescare l'“effetto cascata” di studio e prevenzione sul resto della famiglia garantendo così l'unica forma vera, primaria di prevenzione del tumore ovarico** che ancora oggi uccide il 60% delle pazienti e per il quale non c'è altra forma di prevenzione.

Cambiare il futuro si può se la lotta al tumore ovarico passa attraverso il riconoscimento del diritto al test del BRCA a tutte le donne con prima diagnosi e ai loro familiari.

Il Manifesto “Cambiare il futuro si può”, sottoscritto da un gruppo di parlamentari e da 300 utenti del sito, è scaricabile al link <http://www.actoonlus.com/advocacy/manifesto-dei-bisogni-e-dei-diritti-delle-pazienti-di-tumore-ovarico>

Ottobre 2017

Campagna di informazione “Io scelgo di sapere: BRCA e tumore ovarico, l'informazione che ha cambiato la mia storia”

Nella lotta al tumore ovarico l'informazione è fondamentale. Informazione significa prima di tutto garantire alle donne il diritto di sapere che, anche per il tumore ovarico, esistono adeguate strategie di prevenzione. Su queste basi è nata “Io scelgo di sapere” la campagna di informazione promossa da Acto onlus con la collaborazione di ABRCA da BRA onlus, il patrocinio di Fondazione AIOM (Associazione Italiana Oncologia Medica) e SIGU (Società Italiana di Genetica Umana) e con il supporto incondizionato di Astra Zeneca Italia per aiutare ogni donna sia a compiere la scelta giusta verso se stessa e i propri familiari sia a condividere le esperienze di quante hanno già scelto di sottoporsi al test del BRCA.

La campagna è stata lanciata ad ottobre 2016 attraverso il sito www.actoonlus.com e le pagine social (Facebook e Twitter) di Acto onlus.

I contenuti sono stati validati da un Comitato Scientifico composto dagli specialisti Giovanni Aletti (IEO), Domenica Lorusso (INT Milano), Elisabetta Razzaboni (Policlinico Modena),

Fedro Peccatori (IEO), Liliana Varesco (San Martino Genova) oltreché dagli specialisti Nicoletta Colombo (IEO) e Alberta Ferrari (San Matteo Pavia). Con 3 video educazionali, 6 sezioni informative e una sezione 'L'esperto risponde', la campagna punta a informare le donne italiane colpite da tumore ovarico e del seno e i loro familiari dell'esistenza della mutazione BRCA, del test genetico BRCA e delle sue potenzialità prognostiche, predittive e di prevenzione dando una risposta a tutte le domande e ai dubbi legati alla problematica.

La campagna online in soli tre mesi ha registrato oltre 20mila contatti, 3400 condivisioni e commenti, 610mila visualizzazioni dei video con un aumento di circa il 50% degli utenti del sito Acto onlus (oltre 10mila/mese), il raddoppio degli utenti della pagina Facebook (oggi oltre 4mila) e un'ampia eco stampa sui media offline e online. La campagna è stata inoltre presentata in convegni scientifici tenuti in Puglia, Piemonte, Liguria e Lombardia.

Per consultazione si veda il link <http://www.actoonlus.com/scelgo-di-sapere>

Fatti e non parole. Le attese delle pazienti e dei loro familiari

La lotta al tumore ovarico passa dal riconoscimento del diritto delle pazienti al test del BRCA.

Oggi non è accettabile che una donna con diagnosi di tumore ovarico non riceva il test del BRCA per l'importanza che ha per la paziente e per la sua famiglia.

Le Linee Guida AIOM/SIGU/SIBIOC/SIAPEC/IAP, riprendendo le Linee Guida di tutte le società scientifiche del mondo, raccomandano che tutte le pazienti alla diagnosi debbano accedere al test del BRCA.

Questa informazione è mandatoria nella storia clinica della paziente.

Ma, ancor più importante, questa informazione genera l'“effetto cascata” di studio e prevenzione sul resto della famiglia di un tumore che ancora oggi, purtroppo, uccide il 60% delle pazienti che si ammalano e per il quale oggi non c'è prevenzione.

Non è pensabile non poter offrire la prevenzione vera, primaria alle pazienti BRCA mutate che sono le uniche sulle quali è possibile agire concretamente al fine di evitare l'insorgenza del tumore anche nei loro familiari.

Allegati

Lo studio farmaco-economico VENUS (*Valorization of gEnetic testiNg futUre uSes*), condotto nel 2016 da ALTEMS - Università Cattolica del Sacro Cuore, ha messo a confronto una strategia di test a scopo preventivo delle familiari sane delle pazienti con carcinoma ovarico positive alla mutazione BRCA ed una strategia di attesa, in cui non viene effettuato alcun test.

I risultati sono stati analizzati in termini di casi evitati e di differenze nei costi per la gestione di pazienti con carcinoma ovarico e mammario.

Dai risultati del modello è emerso che, applicando la strategia di test alle pazienti e alle familiari delle stesse, si ottiene un **decremento sia dei casi di cancro ovarico sia dei casi di cancro mammario**, nella misura di 81 e 170 casi rispettivamente.

In termini di costi, attuare la strategia di test comporta un **risparmio significativo per il Sistema Sanitario Nazionale**, rispetto alla gestione futura di un maggior numero di casi di cancro dell'ovaio e della mammella.

Nello specifico si evince una diminuzione dei costi per il trattamento dei casi di cancro ovarico e della mammella pari a €7.052.221,00 e €18.244.182,13 rispettivamente. Si evidenzia inoltre che, a fronte di un investimento iniziale pari a €5.719.584,00, su una popolazione target di 5.200 nuovi casi stimati per l'anno 2016, il risparmio di risorse economiche dovute ai casi evitati di carcinomi dell'ovaio e della mammella, risulta pari a €25.296.403,13. Il costo per caso evitato è dunque pari a €29.727,50.

In conclusione, emerge come sia fondamentale implementare il test genetico BRCA a scopo preventivo a tutte le pazienti con diagnosi di carcinoma ovarico per poi estendere il test alle loro familiari in caso di positività.

A tale conclusione sono giunti altri Paesi europei, come il Regno Unito, in cui l'estensione del test alle familiari delle pazienti con mutazione BRCA è risultata una strategia costo-efficace, con una probabilità del 99,9% di rimanere sotto la soglia dei £20,000/QALY.

Possibili sviluppi futuri dello studio VENUS includono l'adattamento e l'applicazione di tale modello ad una popolazione con cancro della mammella, per stimare il beneficio e l'impatto economico dell'estensione del test anche alle familiari delle pazienti con tumore mammario.

Il test del BRCA nel carcinoma ovarico: sintesi dei risultati delle indagini Onda

Elma Research, agenzia di ricerche di mercato partner di Onda, ha implementato una ricerca quali-quantitativa con l'obiettivo di indagare il tema del test del BRCA, con particolare riferimento al tumore ovarico, attraverso **quattro step di indagine** sulle 9 regioni più popolate di Italia (Piemonte, Lombardia, Veneto, Emilia-Romagna, Toscana, Lazio, Campania, Puglia, Sicilia), restituendo uno sguardo a 360° sul fenomeno:

STEP A: mappatura di 210 **ospedali con reparto di oncologia**;

STEP B: interviste quantitative a 50 **pazienti con carcinoma ovarico** e 31 **parenti di pazienti con carcinoma ovarico e positive al test del BRCA**;

STEP C: 3 focus group con 15 **oncologi** che trattano il carcinoma ovarico (Milano, Roma, Napoli).

Le ricerche sono state svolte tra dicembre 2016 e febbraio 2017.

Il censimento delle nove regioni sotto la lente d'ingrandimento rivela una situazione altamente eterogenea principalmente per quanto riguarda:

1. Accessibilità al test del BRCA

In media 6 pazienti con diagnosi di carcinoma ovarico su 10 vengono inviate al test del BRCA; in particolare, è stata registrata una maggiore propensione all'invio da parte delle regioni del Centro Sud rispetto al Nord Italia, che utilizzano criteri di selezione più stringenti.

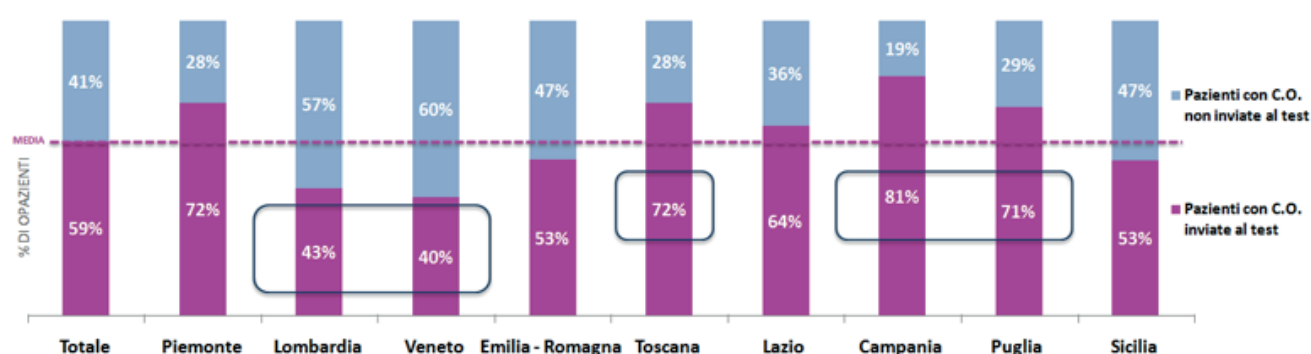


Figura 1. D17: Fatto 100 le pazienti con carcinoma ovarico viste negli ultimi 3 mesi, a quante è stato proposto di effettuare il test genetico del BRCA 1/2?

2. Tempistiche di accesso e refertazione

Il tempo medio si attesta attorno ai 2 mesi, con un range che va da circa 1 a 4 mesi.

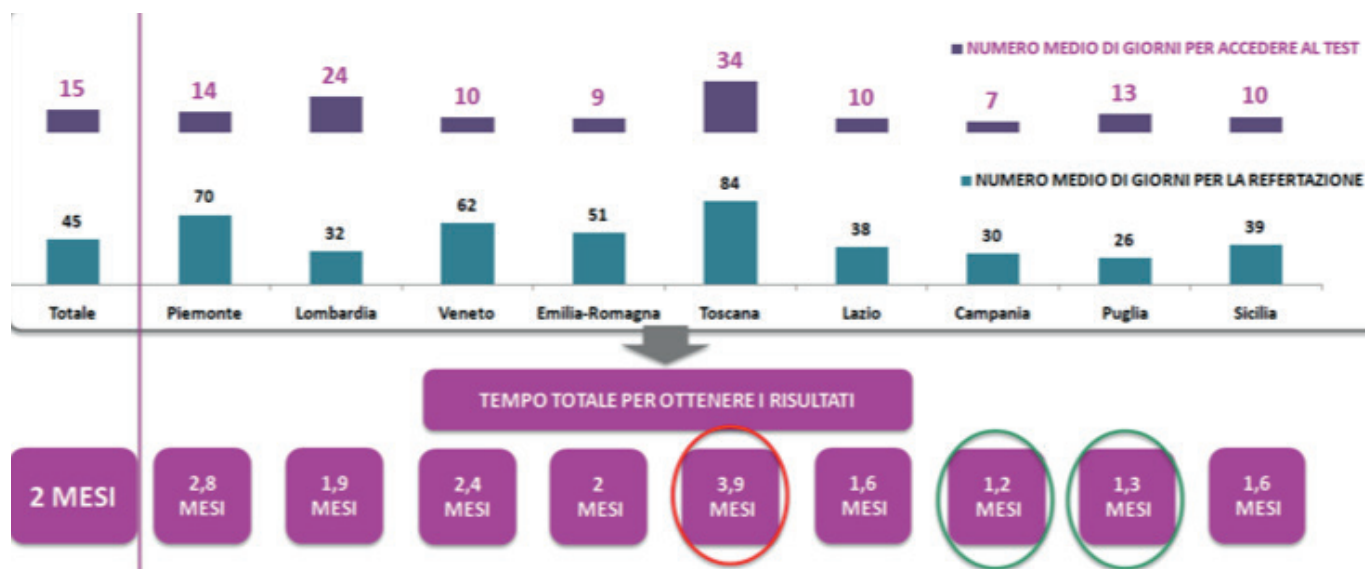


Figura 2. D161. Mediamente, qual è il tempo di accesso al test BRCA nella sua struttura/centro a cui fa riferimento?

3. Tipologia di test disponibile

Anche l'offerta rispetto alla tipologia di analisi effettuate - test su tessuto tumorale e/o test su sangue periferico - risulta eterogenea.

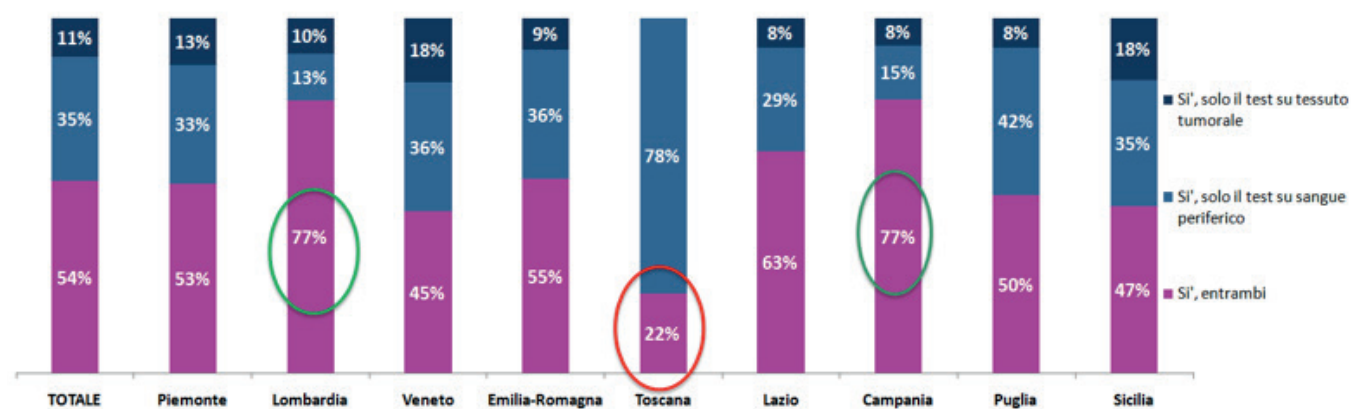


Figura 3. D12. All'interno del suo ospedale o del centro cui fa riferimento per l'invio del campione da testare, sa se c'è la possibilità di effettuare il test dei geni BRCA 1/2 su sangue periferico e/o su tessuto tumorale?

La priorità degli oncologi, nel momento in cui prendono in considerazione l'invio della paziente al test del BRCA, è la possibilità di fornire una terapia farmacologica target ovvero un parp-inibitore; in un secondo momento l'oncologo prende anche in considerazione il coinvolgimento familiare.

Tra le pazienti con carcinoma ovarico e le relative parenti intervistate che hanno effettuato il test del BRCA, 9 donne su 10 avvalorano l'importanza di essersi potute sottoporre al test, indipendentemente dal suo esito, soprattutto per una tutela familiare oltre che personale.

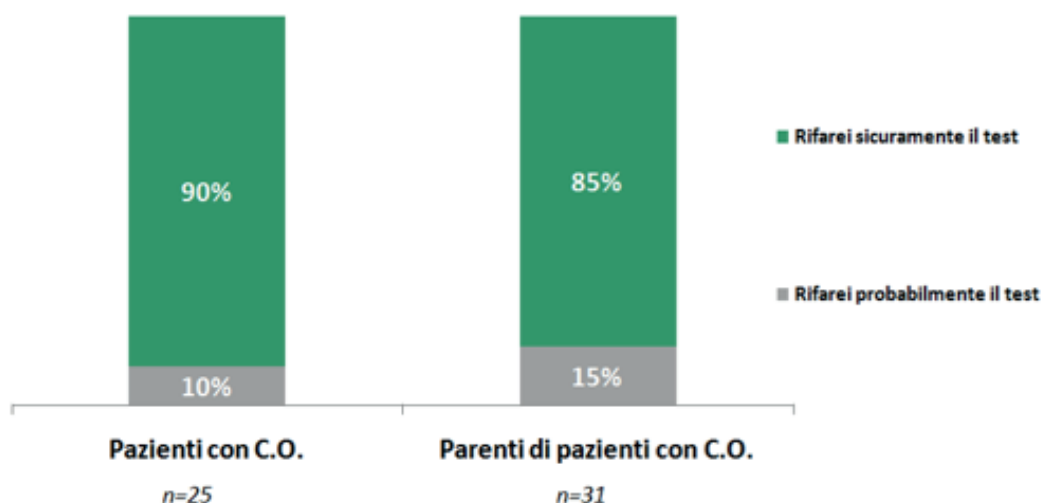


Figura 4. D. Rifarebbe il test? Scala 1-7 (1= non lo rifarei; 7= lo rifarei sicuramente).

Tra le pazienti con carcinoma ovarico che non hanno invece effettuato il test, solo una minoranza (12% circa), pur rientrando nei parametri di accesso al test, ha deciso spontaneamente di non farlo; per la maggior parte (80% circa), invece, la propensione a sottoporsi è alta e sempre legata all'opportunità di prevenire casi di tumore in famiglia.



Figura 5. D40. Per quale motivo non si è sottoposta al test? (Campione n. 25)

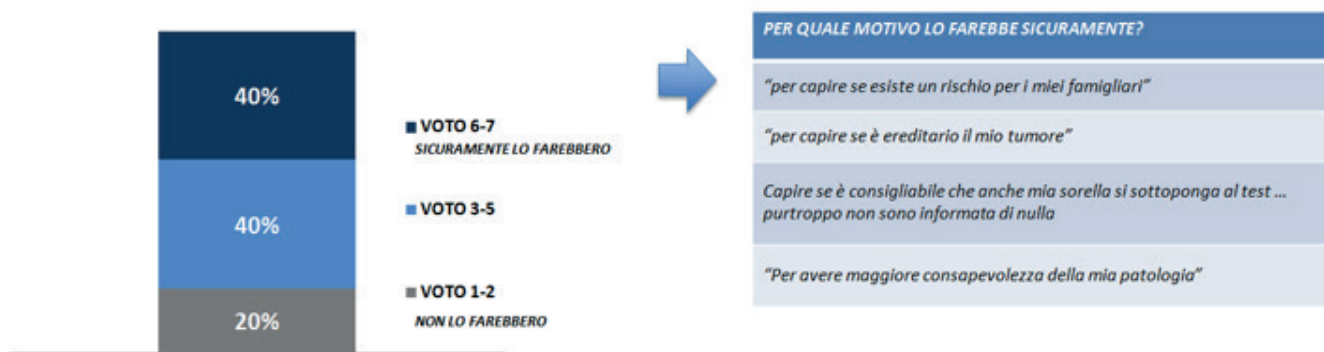


Figura 6. D. Se avesse potuto scegliere, si sarebbe sottoposta al test BRCA? (Campione n. 22)

Infine da sottolineare come la prospettiva delle pazienti e delle parenti sia allineata in termini di prevenzione, in quanto i principali driver che le spingono a effettuare il test sono il valore di tutela familiare e la propria salute.



Figura 7. Le motivazioni a effettuare il test BRCA di pazienti e parenti

Con il contributo incondizionato di

