

Test BRCA -HRD in REGIONE EMILIA ROMAGNA

16 MAGGIO 2023 BOLOGNA STARHOTEL EXCELSIOR



Responsabile Scientifico:
CARMINE PINTO

CON IL CONTRIBUTO NON CONDIZIONANTE DI:



IL PERCORSO DI ACCESSO AL TEST

LAURA CORTESI

SS GENETICA ONCOLOGICA-AOU MODENA

**Oncogenetic
Counselling**

```
graph TD; A[Oncogenetic Counselling] --> B[BRCA1  
BRCA2]; B --> C[Prognostic factor]; B --> D[Predictive Factor];
```

**BRCA1
BRCA2**

**Prognostic
factor**

**Predictive
Factor**



Oggetto: Indicazioni sul percorso prescrittivo e relativa modulistica di riferimento sul Rischio eredo-familiare per il carcinoma della mammella DGR 220/2011

IL DIRETTORE
ALLE POLITICHE
MARELLA M.

REG. PROT. 2011 314232
DEL 29/12/2011

- Ai Diretori Generali
 - Ai Diretori Sanitari
 - Ai Diretori Amministrativi
 - Ai Diretori di Distretto
 - Ai Diretori dei Dipartimenti delle Cure Primarie
 - Ai Diretori dei Dipartimenti di Sanità Pubblica
 - Ai Responsabili dei programmi di screening del tumore della mammella
 - Ai Responsabili del Sistema Informativo Aziendale
 - Ai Responsabili del Sistema Informatico
- delle Aziende Sanitarie della Regione Emilia Romagna

CIRCOLARE N. 21

Oggetto: Indicazioni sul percorso prescrittivo e relativa modulistica di riferimento sul Rischio eredo-familiare per il carcinoma della mammella DGR 220/2011

Con nota protocollo n° 66186 del 14 marzo 2011 è stata inviata alle direzioni aziendali la delibera 220/2011 relativa al rischio eredo-familiare per il carcinoma della mammella - approvazione linee guida per le aziende sanitarie della Regione Emilia-Romagna.
Con questo provvedimento è stato delinestato un programma per l'individuazione e la sorveglianza del rischio eredo-familiare rivolto alle donne assistite in Emilia-Romagna.
Nel corso dell'anno 2011 sono state sviluppate le strategie necessarie affinché il percorso possa essere attivato, a far data dal 01/01/2012, in maniera omogenea su tutto il territorio regionale.
In particolare si è proceduto a:

1. individuare i centri di senologia da parte delle Aziende e qui analiticamente riportati nell'allegata **tabella 1**. Per completezza di informazione in **tabella 2** sono stati indicati i servizi clinici di genetica molecolare oncologica. In entrambi i casi sono stati riportati i rispettivi codici struttura.
2. realizzare gli interventi formativi propedeutici alla effettuazione di analoghe iniziative in ambito aziendale con l'obiettivo di sviluppare all'interno delle Aziende percorsi il più possibile omogenei.

Viale Aldo Moro 21
40127 Bologna

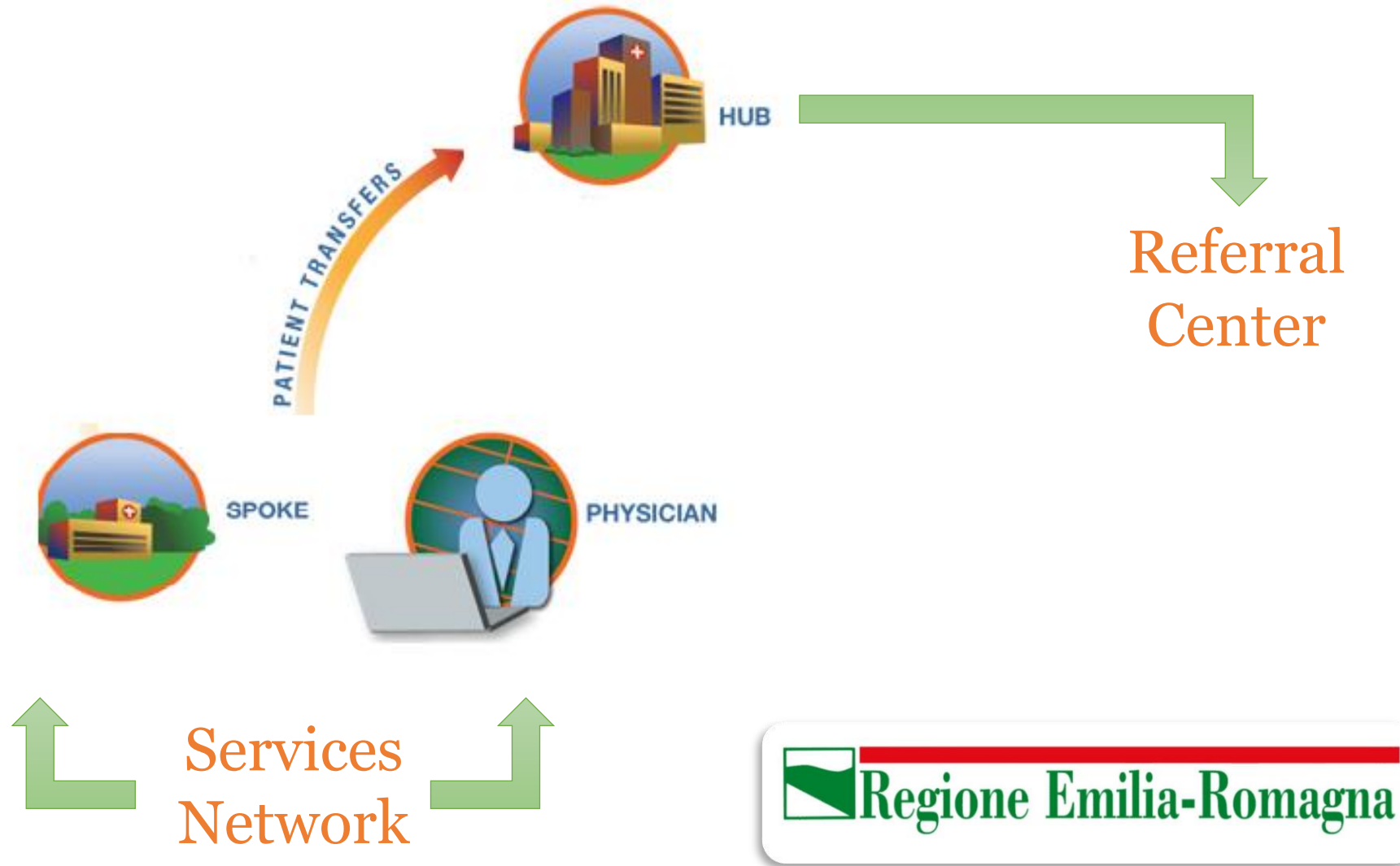
tel 051.527.7161/7162
fax 051.527.7056

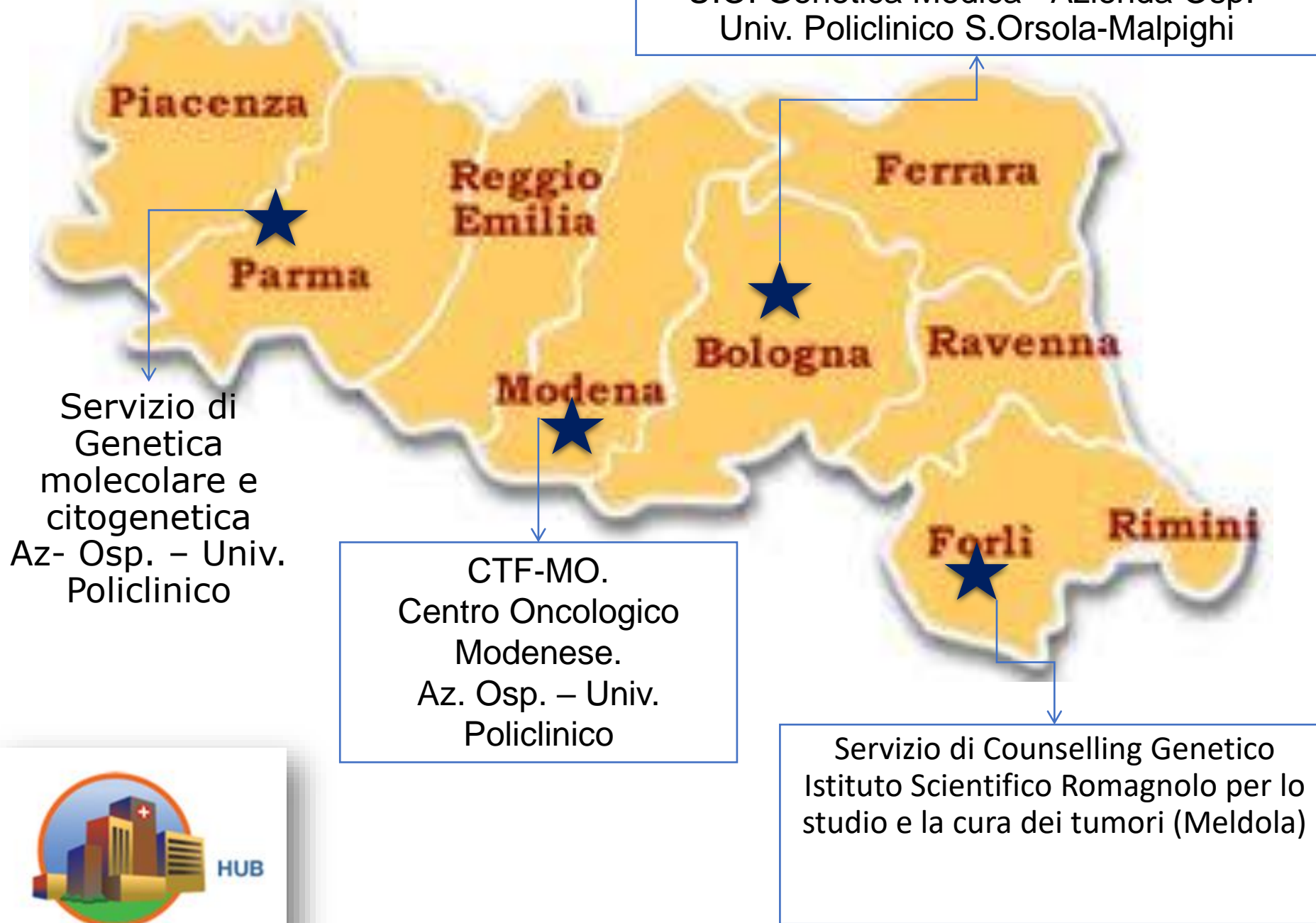
dgsan@regione.emilia-romagna.it
PEC: dgsan@postecert.regione.emilia-romagna.it

3474 60 70 72 73 74 2011 7 2



Hub & Spoke Model

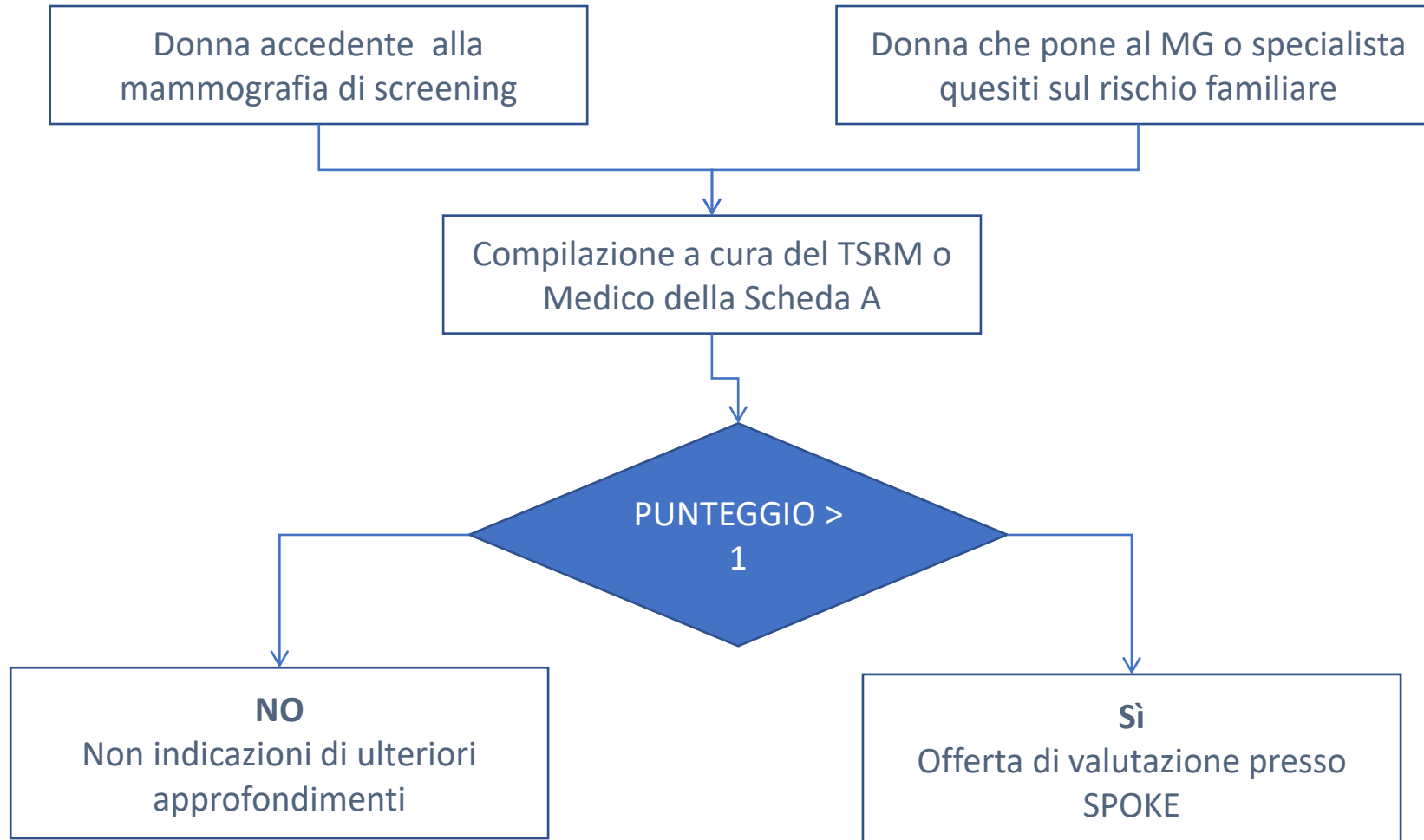




**Ambito Territoriale
di erogazione**
Struttura Erogante
o.

PIACENZA	CENTRO SALUTE DONNA – AUSL di Piacenza	Centro Salute Donna
PARMA	AOU di Parma	Centro di Senologia
REGGIO EMILIA	AO di Reggio Emilia	Centro di Senologia
MODENA	AOU di Modena	CTF-MO Centro Oncologico Modenese
	AUSL Modena- Osp. Ramazzini Carpi	Servizio di Oncologia Medica
BOLOGNA	AUSL BO – Osp. Maggiore- Bellaria	U.O. di Senologia
	AOU di Bologna	Centro Diagnostico mammografico Dip. Oncologico
IMOLA	AUSL di Imola – Poliamb. Osp. Civile Nuovo	Centro senologico
FERRARA	AUSL di Ferrara Nuovo Osp. del Delta	Centro di Senologia
RAVENNA	Osp. di Ravenna	Centro di prevenzione oncologica
FORLI'	Presidio Ospedaliero Forlì	U.O. prevenzione oncologica
CESENA	Poliamb Osp. M. Bufalini	Centro di senologia U.O. di radiologia
RIMINI	Poliamb. Osp. di Rimini	Unità funzionale di senologia

Flow-Chart della Definizione del Rischio nel Percorso Regionale (1)



PROCEDURA PER LA VALUTAZIONE DEL RISCHIO FAMILIARE

1° Livello (TSRM screening, MMG, specialisti): SELEZIONE SULLA BASE DELLA SCHEDA di FAMILIARITÀ (SCHEDA A)

Età d'insorgenza	Carcinoma mammario					Carcinoma ovarico*
	<40 anni	40-49 anni		50-59 anni	≥60 anni	indifferente
		Bilaterale^	Monolaterale			
Donna stessa	2	2	1	1	0	2
Madre	2	2	1	1	0	1
Sorella 1	2	2	1	1	0	1
Sorella 2	2	2	1	1	0	1
Figlia 1	2	2	1	1	0	1
Figlia 2	2	2	1	1	0	1
Nonna paterna	2	2	1	1	0	1
Zia paterna 1	2	2	1	1	0	1
Zia paterna 2	2	2	1	1	0	1
Nonna materna	1	1	1	0	0	1
Zia materna 1	1	1	1	0	0	1
Zia materna 2	1	1	1	0	0	1
Parente maschio con carcinoma della mammella	2	2	2	2	2	-
Cugina (solo se figlia di fratello del padre)	1	0	0	0	0	1
Nipote	1	1	1	0	0	1

* Tumore dell'ovaio sicuramente maligno, trattato con chemioterapia

^ Inserire in questa colonna se il primo tumore è insorto in questa fascia d'età, indipendentemente dall'età di insorgenza del tumore nell'altra mammella.

- Se la somma è <2, il rischio è assimilabile a quello della popolazione generale;

se ≥2 è indicato l'invio al centro di senologia indicato come spoke

Modello Risposta Screening

Centro di Screening
Via del Pozzo, 79 – 41100 Modena
Tel. 059 438001

Sig.ra

Modena,

Gentile Signora,

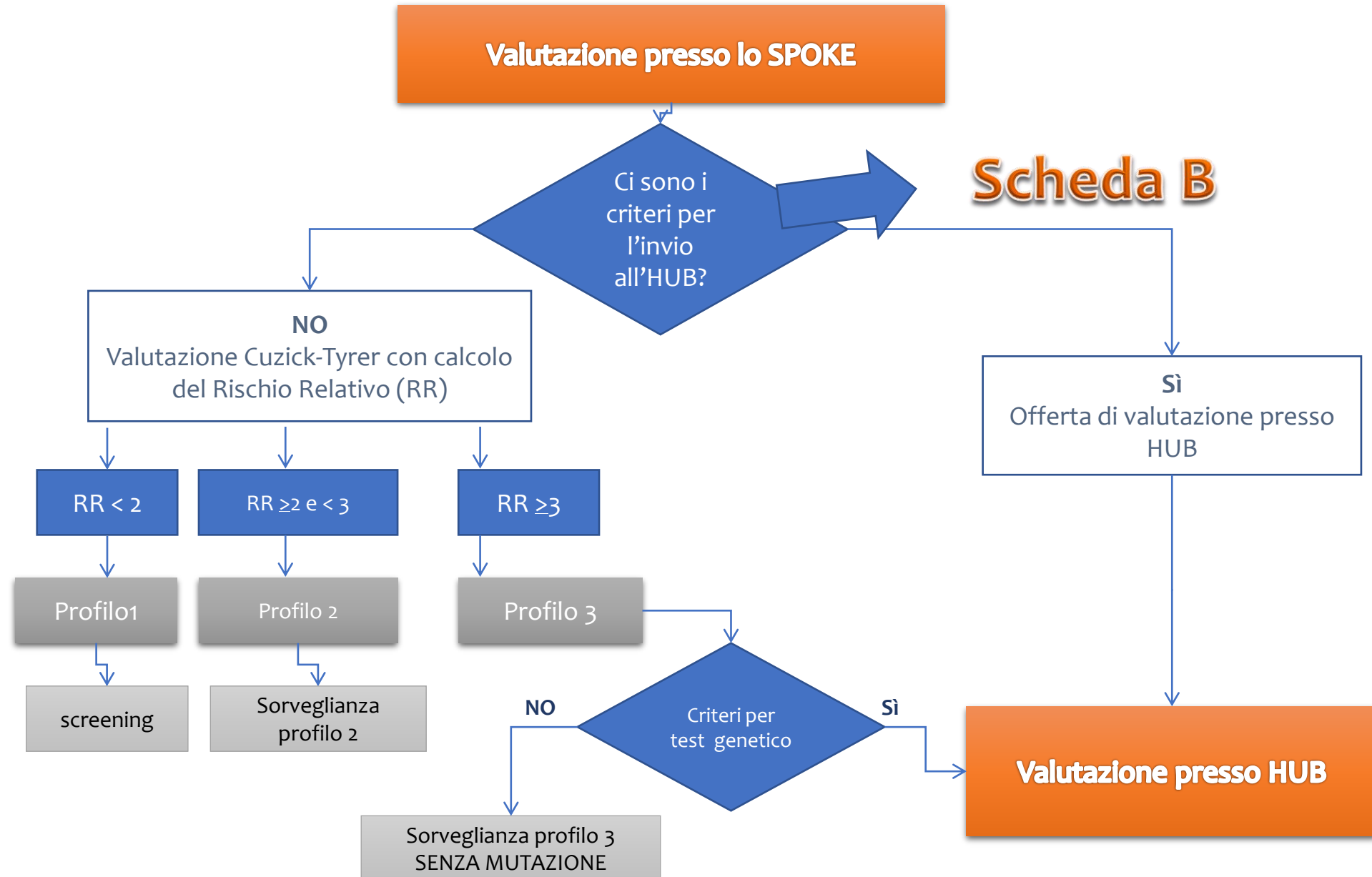
la informiamo che la sua mammografia è risultata **normale**, cioè non presenta alterazioni sospette per tumore.

Nel corso dell'esame Le abbiamo chiesto di rispondere ad alcune domande sui casi di tumore alla mammella nei suoi familiari.

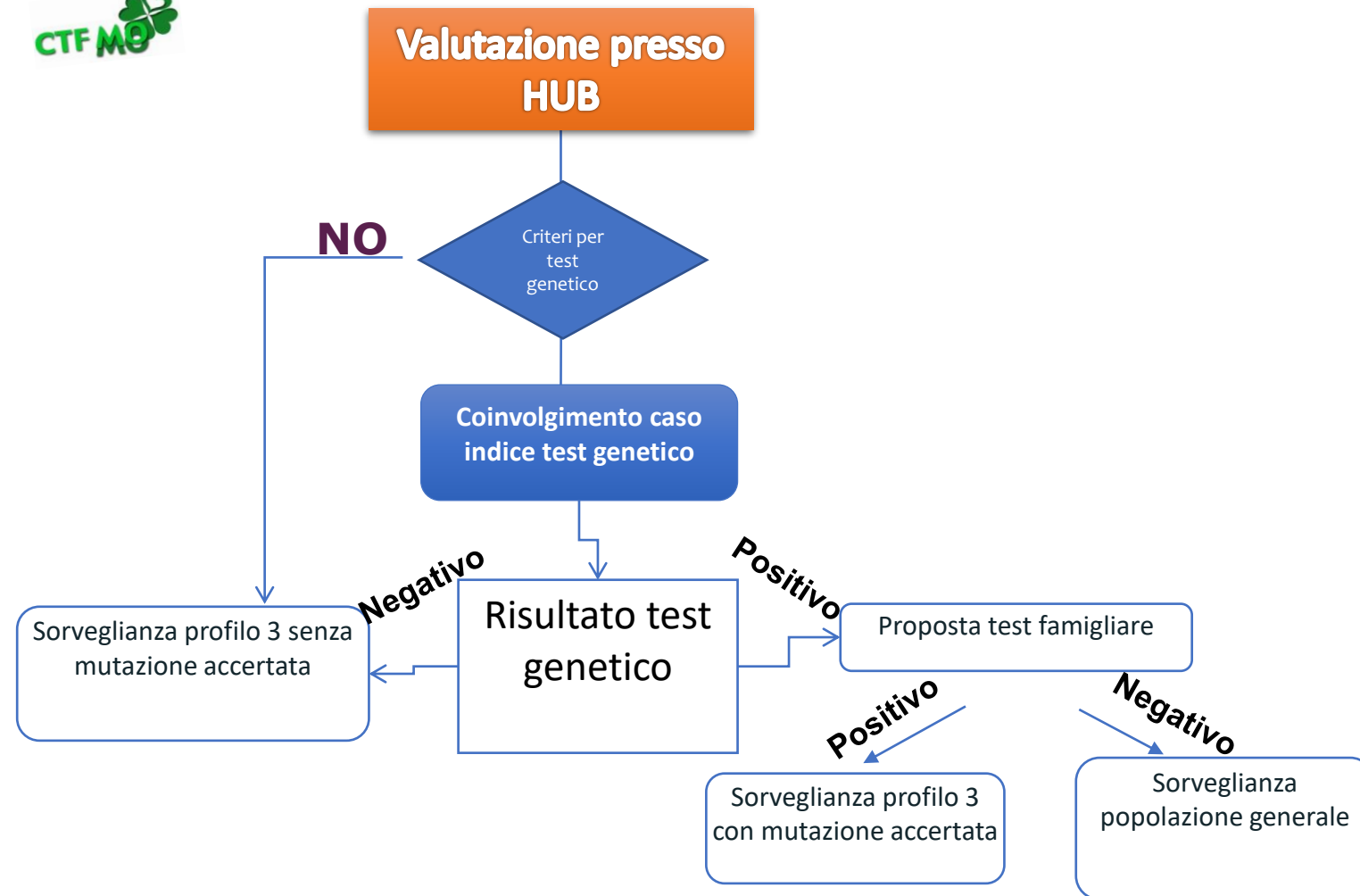
Le informazioni che Lei ci ha dato indicano che la sua storia familiare consiglia un ulteriore approfondimento al fine di individuare quale possa essere il programma di sorveglianza per Lei più adeguato.

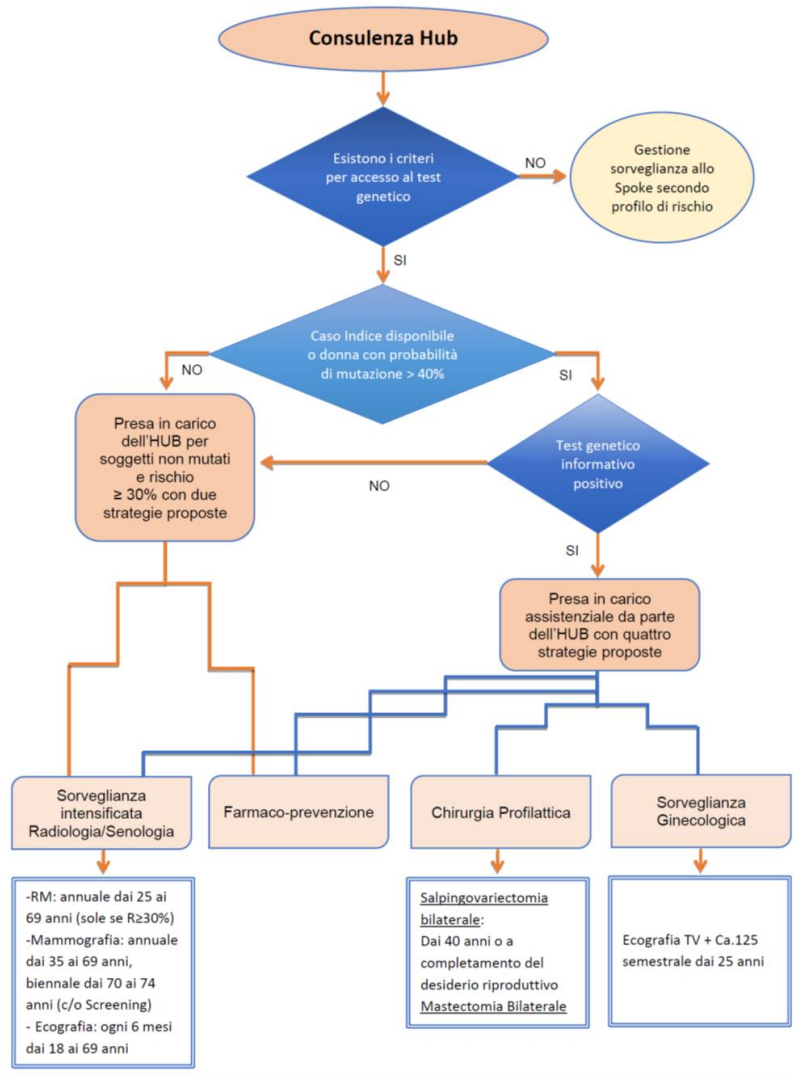
Per valutare meglio la situazione e l'eventuale necessità di fare altri controlli, Le consigliamo un incontro con un medico specialista del Centro per lo studio dei tumori eredo-familiari della mammella e dell'ovaio, Azienda Policlinico, Via del Pozzo 71, Modena, previo appuntamento (Tel. 059/4224151-4223874 il martedì, giovedì e venerdì dalle 10 alle 12, il mercoledì dalle 15 alle 17).

Flow-chart della definizione del rischio nel percorso regionale (2)



Flow-Chart della Definizione del Rischio nel Percorso Regionale







Raccomandazioni AIOM, 2021

Storia personale di:

Carcinoma mammario maschile

Donna con carcinoma mammario e carcinoma ovarico

Donna con carcinoma mammario < 36 anni

Donna con carcinoma mammario triplo negativo < 60 anni

Donna con carcinoma mammario bilaterale < 50 anni

Storia personale di carcinoma mammario < 50 anni e familiarità di primo grado per:

Carcinoma mammario < 50 anni

Carcinoma ovarico non mucinoso o borderline a qualsiasi età

Carcinoma mammario bilaterale

Carcinoma mammario maschile

Carcinoma pancreatico localmente avanzato o metastatico

Carcinoma prostatico metastatico

Storia familiare di: Variante patogenetica nota in un gene predisponente in un familiare

Storia personale di carcinoma mammario > 50 anni
e familiarità per carcinoma mammario, ovarico, prostatico o pancreatico
in 2 o più parenti in primo grado tra loro (di cui uno in primo grado con lei)

Counseling genetico finalizzato al trattamento: aggiornamento criteri per l'accesso al test

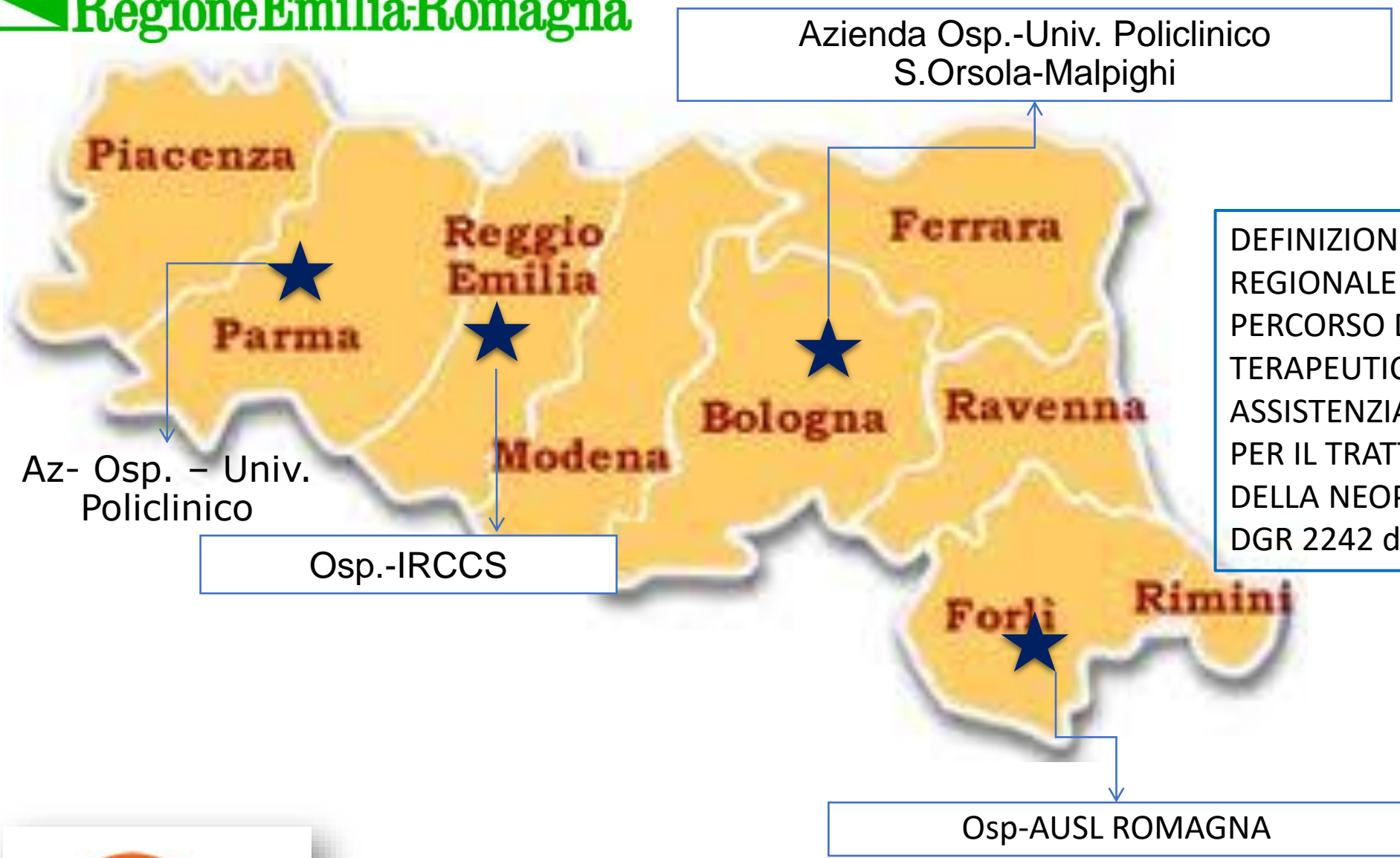
Storia personale di:
Variante patogenetica nota in un gene predisponente in un familiare
Uomo con carcinoma mammario
Donna con carcinoma mammario e carcinoma ovarico
Donna con carcinoma mammario ≤ 40 anni
Donna con carcinoma mammario triplo negativo
Donna con carcinoma mammario bilaterale < 50 anni
Donna con carcinoma mammario in stadio iniziale a recettori ormonali positivi e ≥ 4 linfonodi positivi
Donna con carcinoma mammario a recettori ormonali positivi con precedente CT neoadiuvante, residuo di malattia e CPS/EG score ≥ 3
Donna con carcinoma mammario metastatico recettori ormonali positivi/HER2-negativo già sottoposta a chemioterapia con antracicline/taxani e trattamento endocrino (qualora possibili), in progressione dopo inibitori di CDK 4/6 per la malattia avanzata.
Storia personale di carcinoma mammario 46-50 anni e familiarità di primo grado* per:
Carcinoma mammario <50 anni
Carcinoma ovarico non mucinoso o borderline a qualsiasi età
Carcinoma mammario bilaterale
Carcinoma mammario maschile
Carcinoma del pancreas
Carcinoma della prostata
Storia personale di carcinoma mammario >50 anni e familiarità per carcinoma mammario, ovarico, pancreatico in 2 o più parenti in primo grado* tra loro (di cui uno in primo grado con lei)

*Presenza di un familiare di primo grado (genitore, fratello/sorella, figlio/a) con le caratteristiche di malattia specificate. Per il lato paterno della famiglia, considerare anche familiari di secondo grado (nonna, zie).

Il test genetico deve essere parte di un percorso di valutazione genetica che richiede una conoscenza esperta dell'argomento che derivi da una formazione non episodica. Tale conoscenza è indispensabile per molti momenti del percorso di consulenza genetica pre-test e post-test.

Il test BRCA a fini prognostici e predittivi di risposta alle terapie può essere prescritto dal genetista, dall'oncologo, dai chirurghi senologi con competenze oncologiche, che diventano responsabili anche di informare adeguatamente la paziente sugli aspetti genetici collegati ai risultati.

Addendum edizione 2022
Linee Guida AIOM Carcinoma mammario in stadio precoce
Aggiornata a 23.02.2023

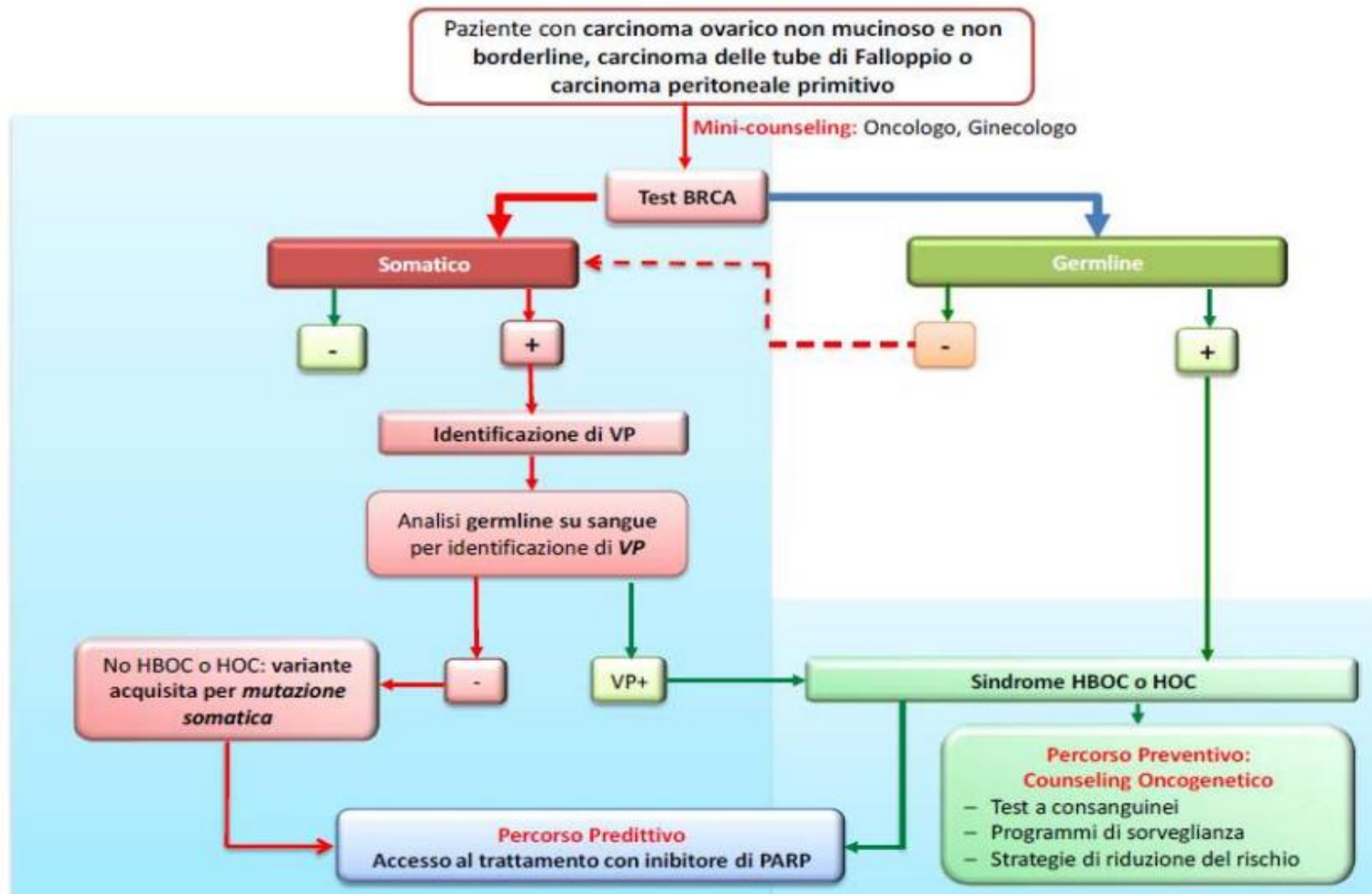


DEFINIZIONE DELLA RETE REGIONALE E DEL PERCORSO DIAGNOSTICO TERAPEUTICO ASSISTENZIALE PER IL TRATTAMENTO DELLA NEOPLASIA OVARICA DGR 2242 del 22/11/2019

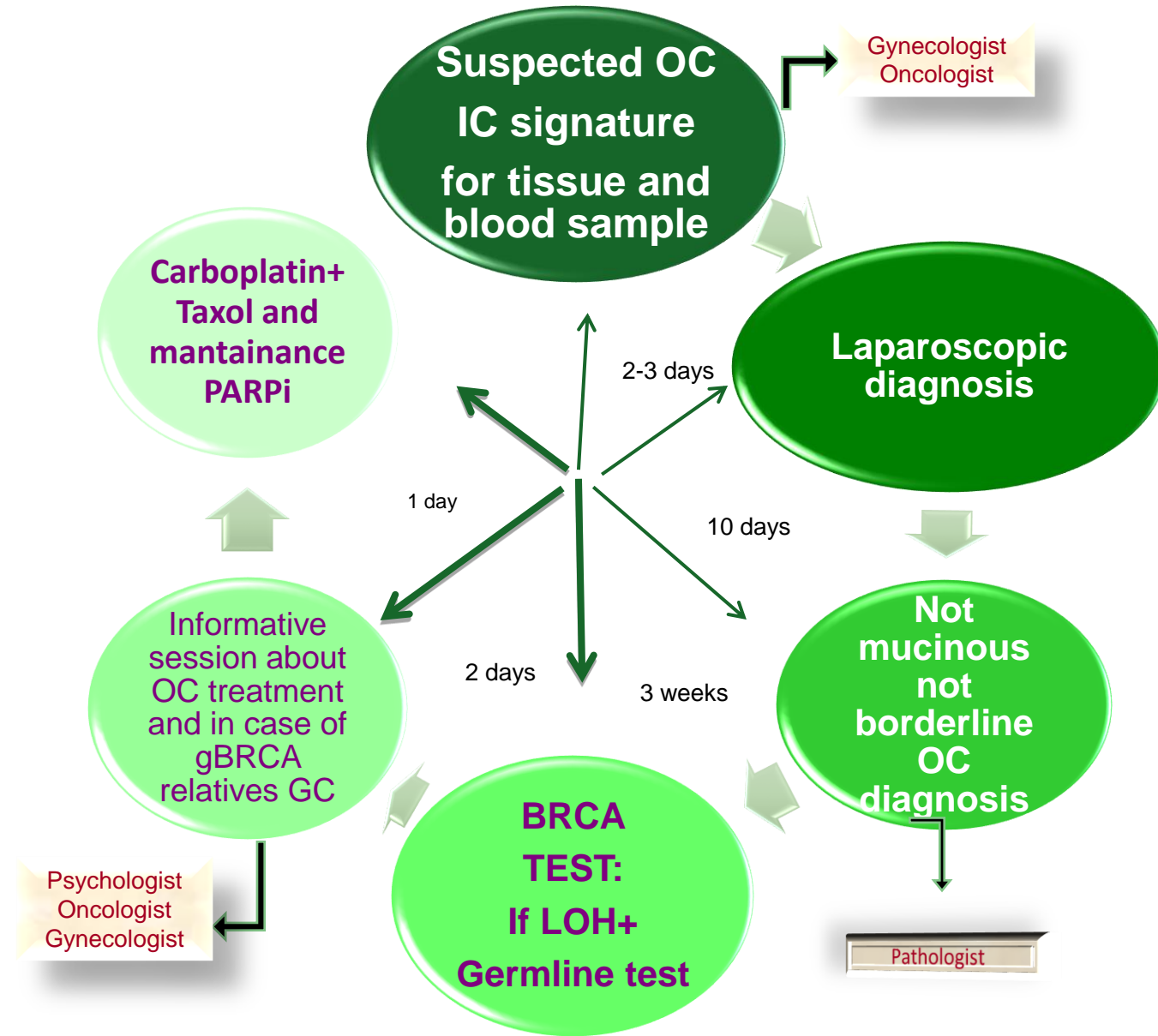


Raccomandazioni
 per l'implementazione
 del test BRCA nelle pazienti
 con carcinoma ovarico
 e nei familiari a rischio
 elevato di neoplasia

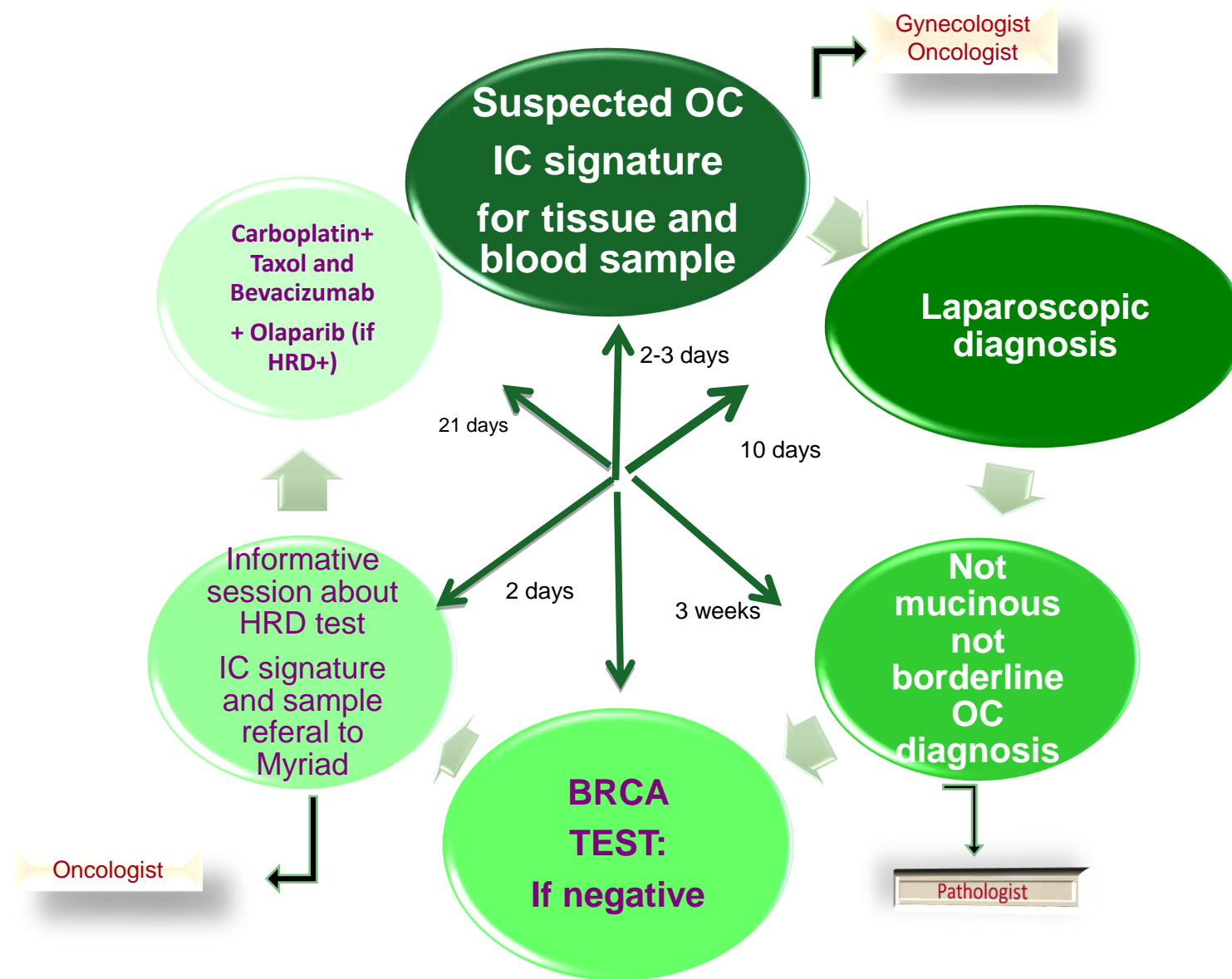
v.2-gennaio 2019



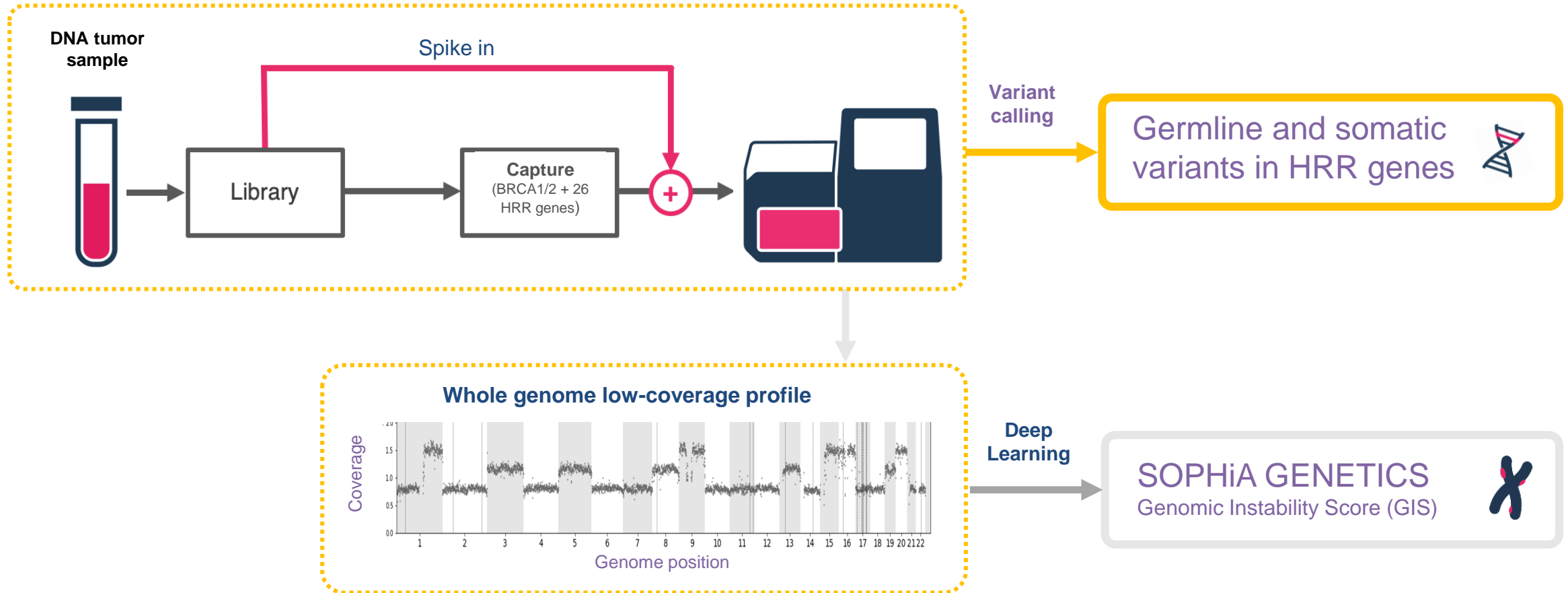
Mini-counselling for ovarian cancer



MINI-COUNSELLING FOR OVARIAN CANCER



HRD Solution by SOPHiA GENETICS – Deep learning is used to identify HRD+ samples



Variant calls + GIS = HRD Status (positive or negative)

HRD Solution by SOPHiA GENETICS – Gene Panel

SOPHiA HRR Gene Panel			
AKT1	CDK12	FGFR1	PPP2R2A
ATM	CHEK1	FGFR2	RAD51B
BARD1	CHEK2	FGFR3	RAD51C
BRCA1	ESR1	MRE11	RAD51D
BRCA2	FANCA	NBN	RAD54L
BRIP1	FANCD2	PALB2	TP53
CCNE1	FANCL	PIK3CA	PTEN

Estimated Sample Plexity

NextSeq 550 (Mid-Output)	NextSeq 550 (High-Output)	NovaSeq 6000 (SP flowcell)	NovaSeq 6000 (S4 flowcell)
12	36	64	>200



Laboratorio Unico di Patologia Molecolare
Metropolitano - Azienda Ospedaliero-
Universitaria di Bologna

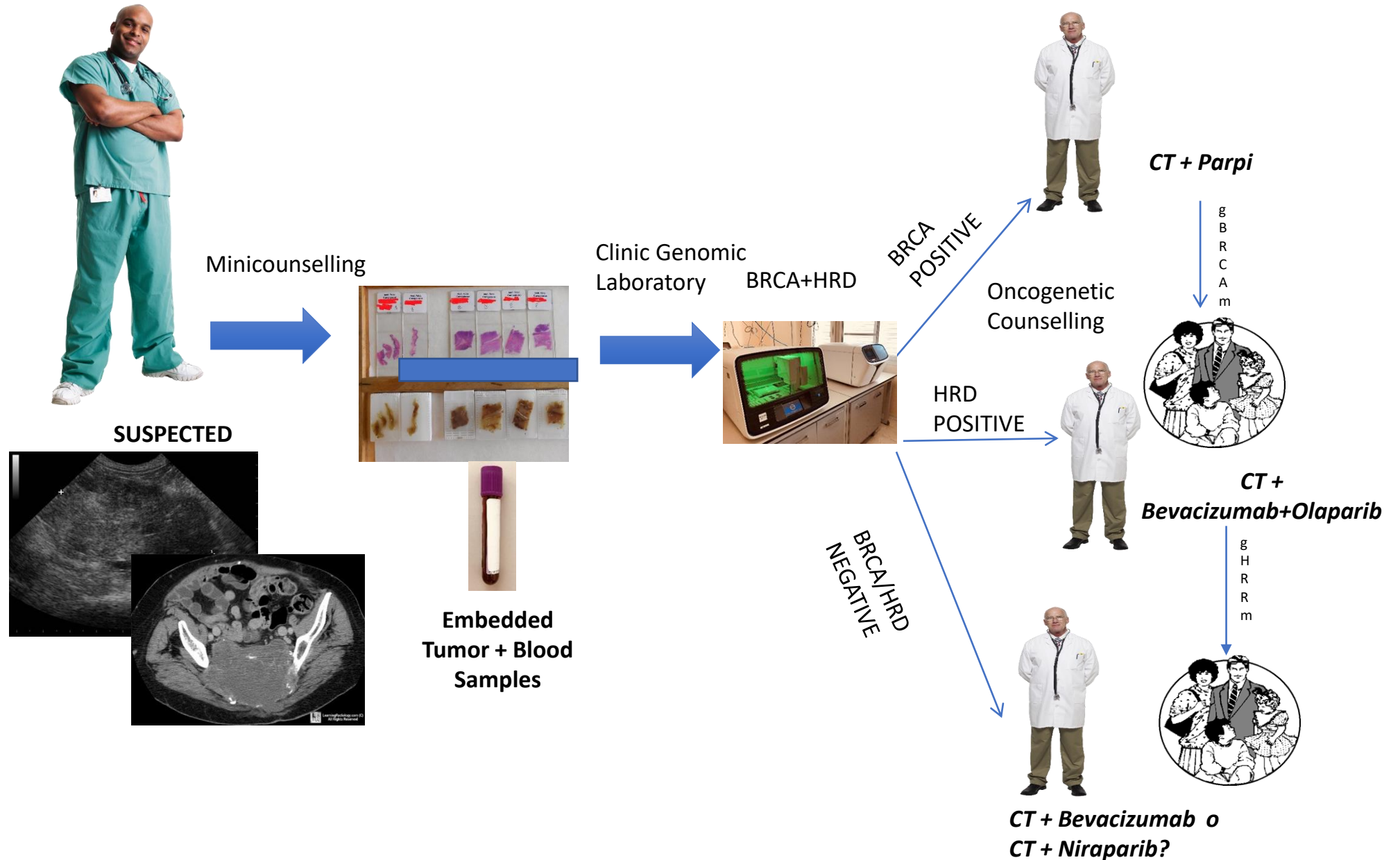
APPROVAZIONE SCHEMA DI
PROTOCOLLO D'INTESA TRA REGIONE
EMILIA-ROMAGNA E SOCIETÀ
ASTRAZENECA S.P.A. PER L'ESECUZIONE
DEL TEST DIAGNOSTICO DENOMINATO
HRD, COMPRESIVO DELLO SCHEMA DI
CONVENZIONE PER L'ADESIONE DEI
CENTRI HUB E LA DEFINIZIONE DEGLI
ASPETTI OPERATIVI
GPG/2023/517 del 23/03/2023

Dipartimento Integrato
interaziendale di
Medicina di Laboratorio
e Anatomia Patologica
Azienda Ospedaliero-
Universitaria e AUSL di
Modena

Laboratorio Bioscienze IRCCS "Dino
Amadori" Meldola (FC)



FROM DIAGNOSIS TO g/s BRCA/HRD TEST (OVARY)



Raccomandazioni AIOM
 per l'implementazione dell'analisi delle
 varianti patogenetiche di *BRCA* nei
 pazienti con carcinoma della prostata
 metastatico

Versione 2.0
 Edizione Marzo 2023

In collaborazione con:

