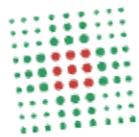


Azienda USL di Modena
in collaborazione con
Regione Emilia-Romagna
Assessorato politiche per la salute



SERVIZIO SANITARIO REGIONALE
EMILIA-ROMAGNA

La sorveglianza epidemiologica
dello screening dei tumori della mammella
nella Regione Emilia-Romagna

Seminario di studio

Bologna, 9 marzo 2016

Sala 20 maggio 2012
Viale della Fiera 8 – Bologna

Il nuovo Protocollo Assistenziale nelle donne a rischio ereditario di tumore della mammella e dell'ovaio

NOVITA' IN ARRIVO



Dott.ssa Elisabetta Razzaboni



SERVIZIO SANITARIO REGIONALE
EMILIA-ROMAGNA
Azienda Ospedaliero - Universitaria di Modena

Policlinico



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 MARTINI

REG. 16
DEL. 29/12/2011
PROT. 314232

Ai Direttori Generali
Ai Direttori Sanitari
Ai Direttori Amministrativi
Ai Direttori di Distretto
Ai Direttori dei Dipartimenti delle Cure Primarie
Ai Direttori 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 Informativo
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 delinato 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 051.527.716/7162
fax 051.527.7058

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



Regione Emilia-Romagna

È FONDAMENTALE LA PRESA IN CARICO DELLE DONNE



Dal *to Cure* (Curare) al *to Care* (Prendersi Cura)



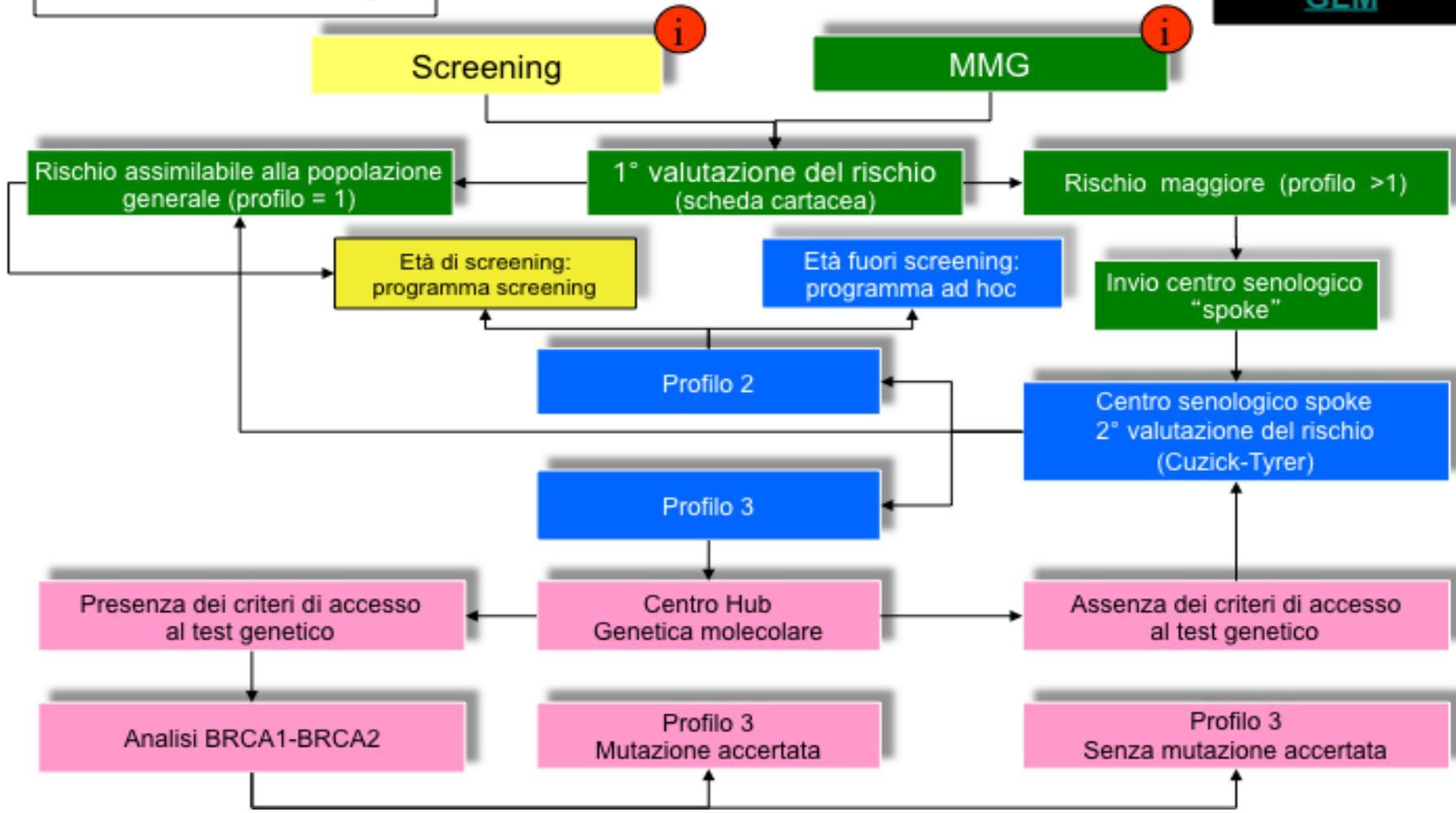
LA CONDITIO SINE QUA NON

È creare un RETE di professionisti dedicati e preparati che, parlando lo stesso linguaggio e nel rispetto delle specifiche competenze, si prendano cura della persona lavorando in modo sinergico

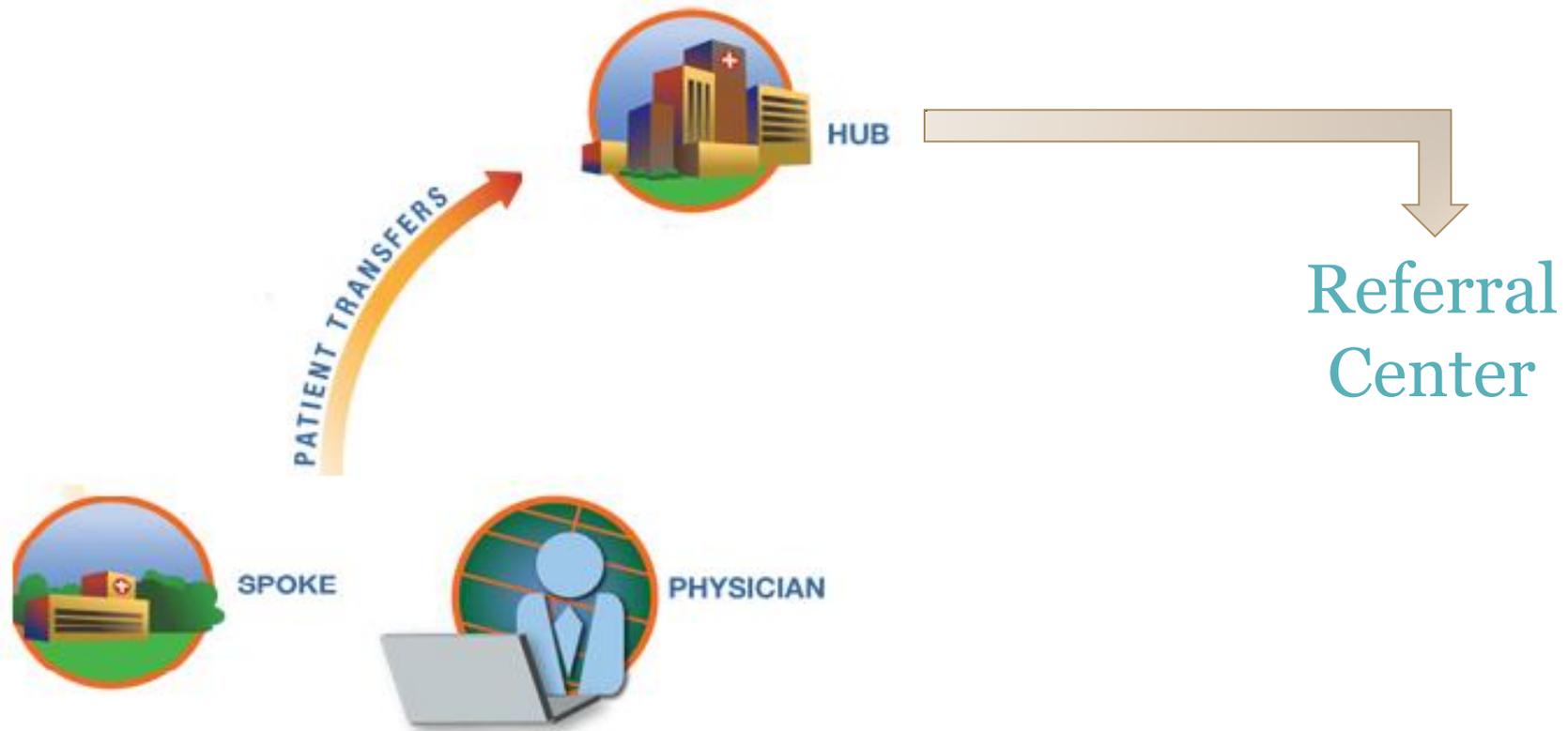
Gestione del rischio di familiarità per carcinoma mammario

Screening di popolazione
 Assistenza primaria
 Assistenza secondaria
 Assistenza terziaria
 Indicatori i

[Informazioni di base](#)
[Risorse informative](#)
GLM



Hub & Spoke Model



Services Network



U.O. Genetica Medica - Azienda Osp.-
Univ. Policlinico S.Orsola-Malpighi

Servizio di Genetica
molecolare e
citogenetica
Az- Osp. – Univ.
Policlinico

CTF-MO.
Centro Oncologico
Modenese.
Az. Osp. – Univ.
Policlinico

Servizio di Counselling Genetico
Istituto Scientifico Romagnolo per
lo studio e la cura dei tumori
(Meldola)

4 centri HUB
DGR 220/2011

Ambito Territoriale di erogazione	Struttura Erogante	Denominazione U.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	AUSL di Modena Ospedale Ramazzini di	CTF-MO Centro Oncologico Modenese
	AUSL di Modena, Osp. Ramazzini di Carpi	Ambulatorio patologia eredo-familiare femminile
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

PREVENZIONE NEI LUOGHI DI VITA E DI LAVORO

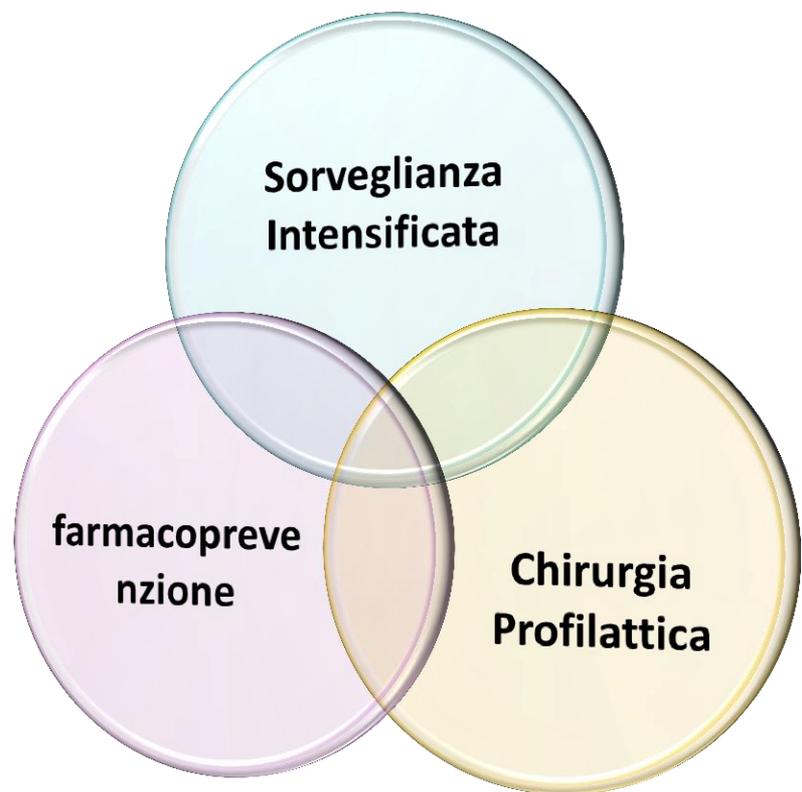
contributi

83

Protocollo assistenziale nelle donne
a rischio ereditario di tumore
della mammella e/o ovaio

Regione Emilia-Romagna
I edizione
Anno 2014

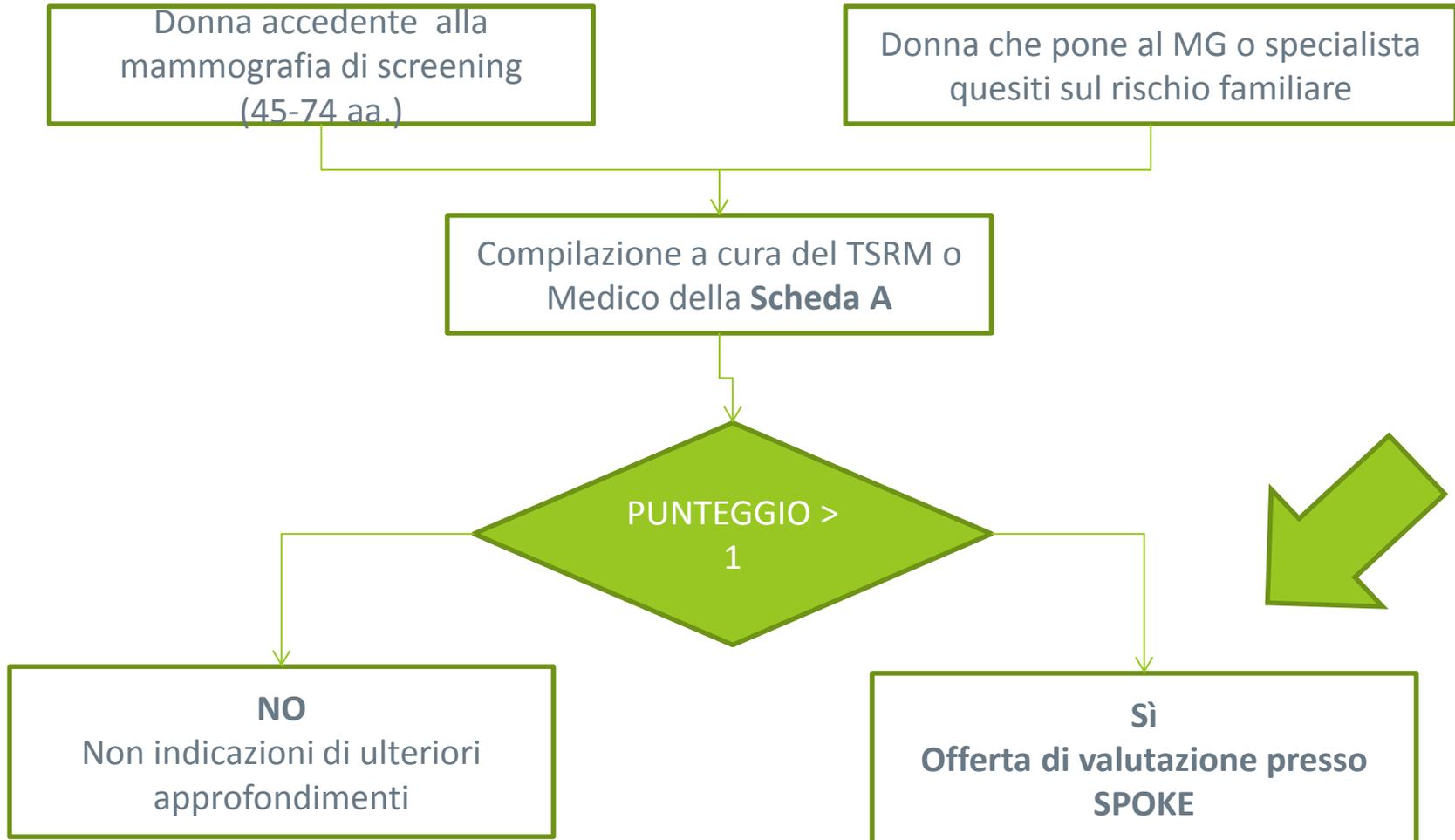
Gestione delle donne ad aumentato rischio di tumore della mammella e/o ovaio



Gruppo di Lavoro 2016

- Carlo Naldoni (Direz. Generale Sanità e Politiche sociali e per l'Integrazione - Regione Emilia-Romagna)
- Bruna Baldassarri (Direz. Gen. Sanità e Politiche sociali e per l'Integrazione - Regione Emilia-Romagna)
- Stefano Ferretti (Direz. Generale Sanità e Politiche sociali e per l'Integrazione - Regione Emilia-Romagna)
- Elisabetta Razzaboni (Azienda Ospedaliero - Universitaria di Modena Policlinico)
- Mariangela Bella (Azienda Ospedaliero-Universitaria di Parma)
- Lauro Bucchi (Registro Tumori Romagna – IRCCS Meldola-Forlì/Cesena)
- Debora Canuti (Azienda USL della Romagna - Rimini)
- Laura Cortesi (Azienda Ospedaliero - Universitaria di Modena Policlinico)
- Pier Andrea De Iaco (Azienda Ospedaliero-Universitaria di Bologna)
- Giorgio De Santis (Azienda Ospedaliero-Universitaria di Modena)
- Fabio Falcini (Azienda USL di Romagna – Forlì/Cesena)
- Vania Galli (Azienda USL di Modena)
- Lea Godino (Azienda Ospedaliero-Universitaria di Bologna)
- Maurizio Leoni (Agenzia Sanitaria regionale - Regione Emilia-Romagna)
- Anna Myriam Perrone (Azienda Ospedaliero-Universitaria di Bologna)
- Marco Pignatti (Azienda Ospedaliero - Universitaria di Modena Policlinico)
- Gianni Saguatti (Azienda USL di Bologna)
- Donatella Santini (Azienda Ospedaliero-Universitaria di Bologna)
- Priscilla Sassoli de' Bianchi (Direz. Gen. Sanità e Politiche sociali e per l'Integraz. – Reg. Emilia-Romagna)
- Federica Sebastiani (Università degli studi di Modena e Reggio Emilia)
- Mario Taffurelli (Azienda Ospedaliero-Universitaria di Bologna)
- Giovanni Tazzioli (Azienda Ospedaliero-Universitaria di Modena)
- Daniela Turchetti (Azienda Ospedaliero-Universitaria di Bologna)
- Claudio Zamagni (Azienda Ospedaliero-Universitaria di Bologna)

Flow-chart della definizione del rischio nel percorso regionale (1)



Scheda A

Questionario/griglia di selezione delle donne a rischio eredo-familiare

Età d'insorgenza	Carcinoma mammario				Carcinoma ovarico qualunque	
	<40 anni	40-49 anni		50-59 anni		- 60 anni
		Bilaterale*	Monolaterale			
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
Padre	2	2	2	2	2	-
Fratello	2	2	2	2	2	-
Cugina	0	0	0	0	0	0
Nipote	1	1	1	0	0	1

- Cerchiare i punteggi relativi ai casi riferiti e sommarli.

- 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

Novità 2016: Scheda A

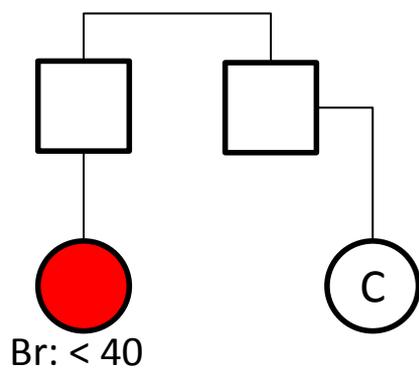
	Carcinoma mammario					Carcinoma ovarico
Età d'insorgenza	<40 anni	40-49 anni		50-59 anni	≥60 anni	indifferente
		Bilaterale	Monolaterale			
Donna stessa	2	2	1	1	0	2
Madre	2	2	1	1	0	1
Sorella 1	2	2	1	1	0	1
Sorella 2	2	2	1	1	0	1
Figlia 1	2	2	1	1	0	1
Figlia 2	2	2	1	1	0	1
Nonna paterna	2	2	1	1	0	1
Zia paterna 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

Specifiche:

Tumore dell'ovaio sicuramente maligno, trattato con chemioterapia

Bilaterale: 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.

Cugina Paterna (solo se figlia di fratello del padre):

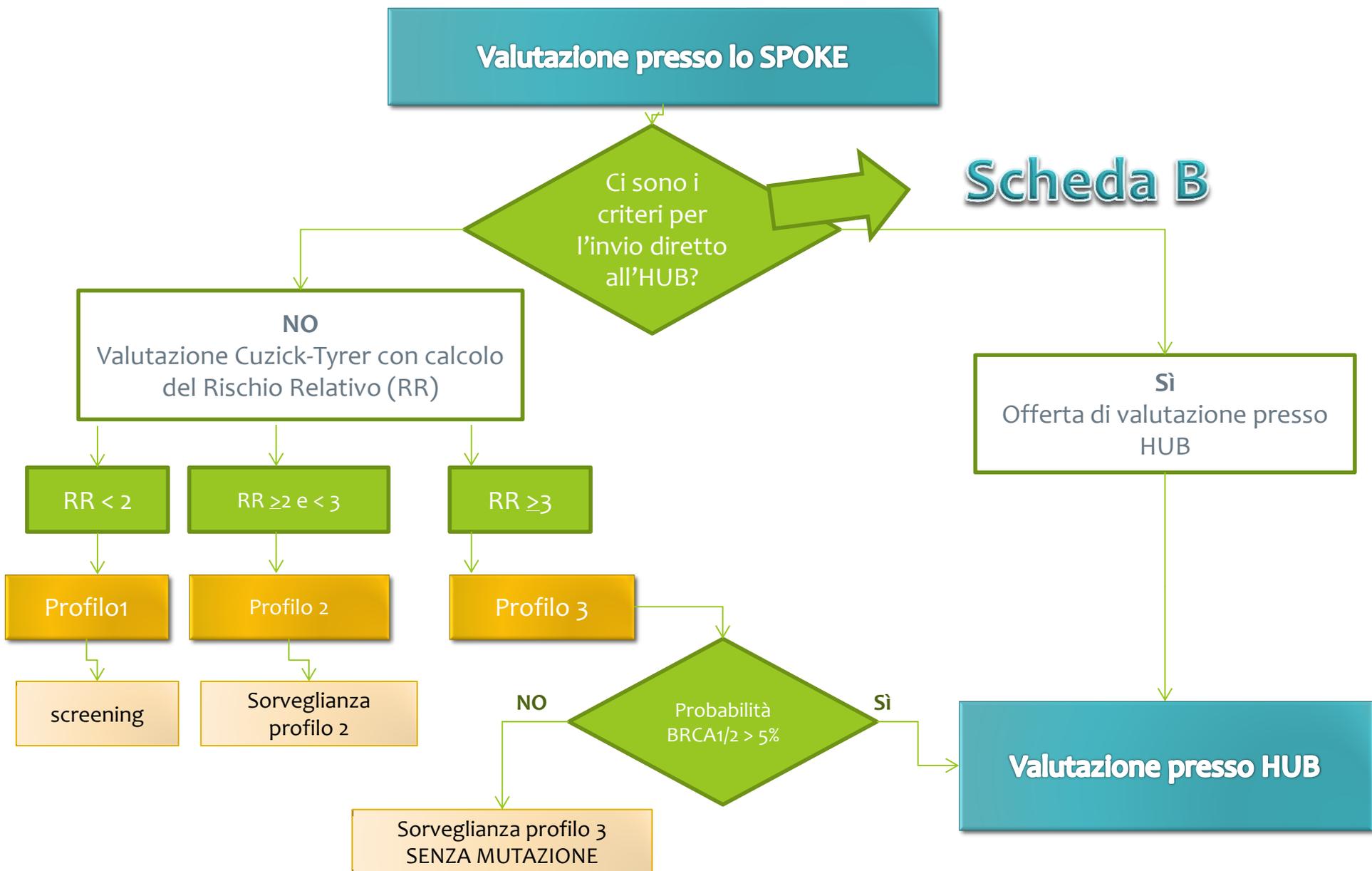


Si sommano i punteggi relativi ai casi riportati:

se il punteggio totale è < 2 , non vi è indicazione ad ulteriori approfondimenti e si ritiene adeguato lo screening di popolazione (**PROFILO 1**)

se il punteggio totale è ≥ 2 , è indicato l'invio al centro di senologia individuato come spoke (**accesso al 2° livello**).

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



Personal factors

Woman's age: Menarche:

Height: Weight: Metric:

Patient id:

no.:

Nulliparous:

Parous:

Unknown:

Age First Child:

Ovarian cancer:

Mother:

Ovarian:

Bilateral:

Breast cancer:

Age:

Paternal Gran:

Ovarian:

Breast cancer:

Age:

Paternal aunts:

Ova:

Number: Breast cancer:

Age:

Number: Breast cancer:

Age:

Number: Breast cancer:

Age:

Risks

	Personal:	Population:
10-yr risk	<input type="text" value="12.4%"/>	<input type="text" value="3.5%"/>
Lifetime risk	<input type="text" value="28.0%"/>	<input type="text" value="9.5%"/>

	Personal:	Population:
No BRCA gene:	<input type="text" value="83.91%"/>	<input type="text" value="99.68%"/>
BRCA1 gene:	<input type="text" value="12.46%"/>	<input type="text" value="0.12%"/>
BRCA2 gene:	<input type="text" value="3.64%"/>	<input type="text" value="0.20%"/>

Per la donna con pregressa neoplasia mammaria??



Il modello Cuzick-Tyrer non è in grado di effettuare una stima del rischio di seconda neoplasia mammaria.

Un modello che valuta tale possibilità è il BOADICEA ma la sua fruibilità in contesti ambulatoriali non può essere sempre garantita in quanto è accessibile solo online.



Per avere una definizione del rischio di seconda neoplasia mammaria in una donna con pregresso tumore della mammella e storia familiare, si sono effettuate diverse simulazioni ponendo a confronto i due modelli di rischio Cuzick-Tyrer vs BOADICEA



Alla fine si è giunti alla conclusione che finché tutti gli ambulatori Spoke non si attrezzeranno con il BOADICEA, si utilizzerà il Cuzick-Tyrer in cui si omette patologia mammaria per la donna ed inserendo la sua storia familiare.

Scheda B: Criteri per l'invio diretto all'HUB

Storia personale o familiare di:

- Maschio con carcinoma mammario
- Donna con carcinoma mammario e carcinoma ovarico
- Donna con carcinoma mammario < 36 anni
- Donna con carcinoma mammario bilaterale < 50 anni
- Donna con carcinoma mammario < 50 anni e 1 o più parenti di primo grado* con uno dei seguenti:
 - ▶ carcinoma mammario < 50 anni
 - ▶ carcinoma ovarico
 - ▶ carcinoma mammario bilaterale
 - ▶ carcinoma mammario maschile
- Donna con carcinoma mammario > 50 anni e storia familiare di carcinoma mammario o ovarico in 2 o più parenti in primo grado* tra loro (di cui uno in primo grado* con lei)
- Donna con carcinoma ovarico e un parente di primo grado* con uno dei seguenti:
 - ▶ carcinoma mammario < 50 anni
 - ▶ carcinoma ovarico
 - ▶ carcinoma mammario bilaterale
 - ▶ carcinoma mammario maschile
- Mutazione nota di BRCA1, BRCA2.

*Parenti di 1° grado: genitori, fratelli/sorelle, figli

1. Storia personale di:

- Carcinoma mammario e carcinoma ovarico nella stessa donna
- Carcinoma ovarico, delle tube di Falloppio e primitivo peritoneale non mucinoso e non borderline
- Carcinoma mammario < 36 anni
- Carcinoma della mammella maschile
- Carcinoma mammario bilaterale < 50 anni
- Carcinoma mammario triplo negativo \leq 60 anni

2. Parentela di 1° grado* con un paziente che rientri in una delle precedenti categorie (solo se la persona affetta è vivente e disponibile per accertamenti genetici)

3. Storia personale o parentela di 1° grado* con:

3.1 Donna con carcinoma mammario < 50 anni e 1 o più parenti di primo grado con:

- carcinoma mammario < 50 anni
- carcinoma ovarico a qualsiasi età
- carcinoma mammario bilaterale
- carcinoma mammario maschile

3.2 Donna con carcinoma mammario >50 anni e storia familiare di carcinoma mammario o ovarico in 2 o più parenti in primo grado tra loro (di cui uno in primo grado con lei)

3.3 Donna con carcinoma ovarico e un parente di primo grado con:

- carcinoma mammario < 50 anni
- carcinoma ovarico, a qualsiasi età
- carcinoma mammario bilaterale
- carcinoma mammario maschile

4. Mutazione nota di BRCA1, BRCA2, P53 nella famiglia

5. Rischio Tyrer-Cuzick: $RR \geq 3$ e probabilità $BRCA1+BRCA2 > 5\%$

* parentela di 1° grado: madre, sorella, figlia; parentela equiparata al 1° grado in questo contesto: nonna paterna, zia paterna, cugina paterna (se figlia di fratello del padre). In caso di parentela di grado superiore (es. zie e cugine materne), si può suggerire l'invio alla consulenza genetica di una familiare affetta ai fini dell'inquadramento genetico dell'intera famiglia.

Criteria di accesso al test genetico

Nell'ambito del percorso di consulenza genetica è appropriata l'esecuzione del test genetico di ricerca di mutazioni di BRCA1 e BRCA2 quando sia soddisfatto **almeno uno** dei seguenti criteri:

1. Breast Ovarian Cancer (BOC): Pazienti affette da tumore sia mammario che ovarico.
2. Carcinoma ovarico (CO), delle tube di Falloppio e primitivo peritoneale non mucinoso e non borderline a qualsiasi età, con o senza familiarità, o più casi di CO.
3. Hereditary Breast and Ovarian Cancer (HBOC): Famiglie con ≥ 1 caso carcinoma ovarico associato a ≥ 2 carcinomi mammari di cui uno ≤ 40 anni o bilaterale e parentela di I grado tra i 3 individui.
4. Carcinoma mammario e ovarico sospetto ereditario (SHBOC): 3 o più pazienti affetti da carcinoma mammario/ovarico con parentela di I grado senza giovane età o bilateralità, oppure con giovane età o bilateralità ma senza parentela di I grado.
5. Hereditary Breast Cancer (HBC): 3 o più pazienti affette da carcinoma mammario, di cui uno entro i 40 anni o bilaterale e parentela di I grado tra i 3 individui.
6. Carcinoma mammario e ovarico fortemente sospetto per familiarità (SFBOC+): 1 paziente affetta da carcinoma mammario e 1 da carcinoma ovarico con familiarità di I grado e ≤ 40 anni o bilateralità.
7. Early Onset Breast Cancer (EOBC): Pazienti affette in età ≤ 35 anni senza familiarità.
8. Male Breast Cancer (MBC): Paziente affetto da carcinoma mammario maschile.
9. Familiare per carcinoma mammario ed ovarico (FBOC): 3 pazienti affetti da carcinoma mammario ed ovarico senza essere HBOC o SHBOC.
10. Fortemente sospette per familiarità per carcinoma mammario (SFBC+): 2 casi parenti di I grado, di cui 1 con età ≤ 40 anni o bilaterale.
11. Carcinoma mammario duttale infiltrante G3 "triplo negativo" (RE=negativo; RPg=negativo, c-Erb=negativo), in età ≤ 60 anni.

Si può eseguire il test genetico direttamente sulla consultante sana?



KEEP
CALM
AND
Take the
Test

Qualora non esista la possibilità di eseguire il test sul caso indice, si può proporre il test alla consultante sana con una probabilità a priori di mutazione, stimata con modelli probabilistici (Tyrer-Cuzick e/o BRCAPRO), pari o superiore al 40%.

RISULTATO DEL TEST GENETICO

Informativo

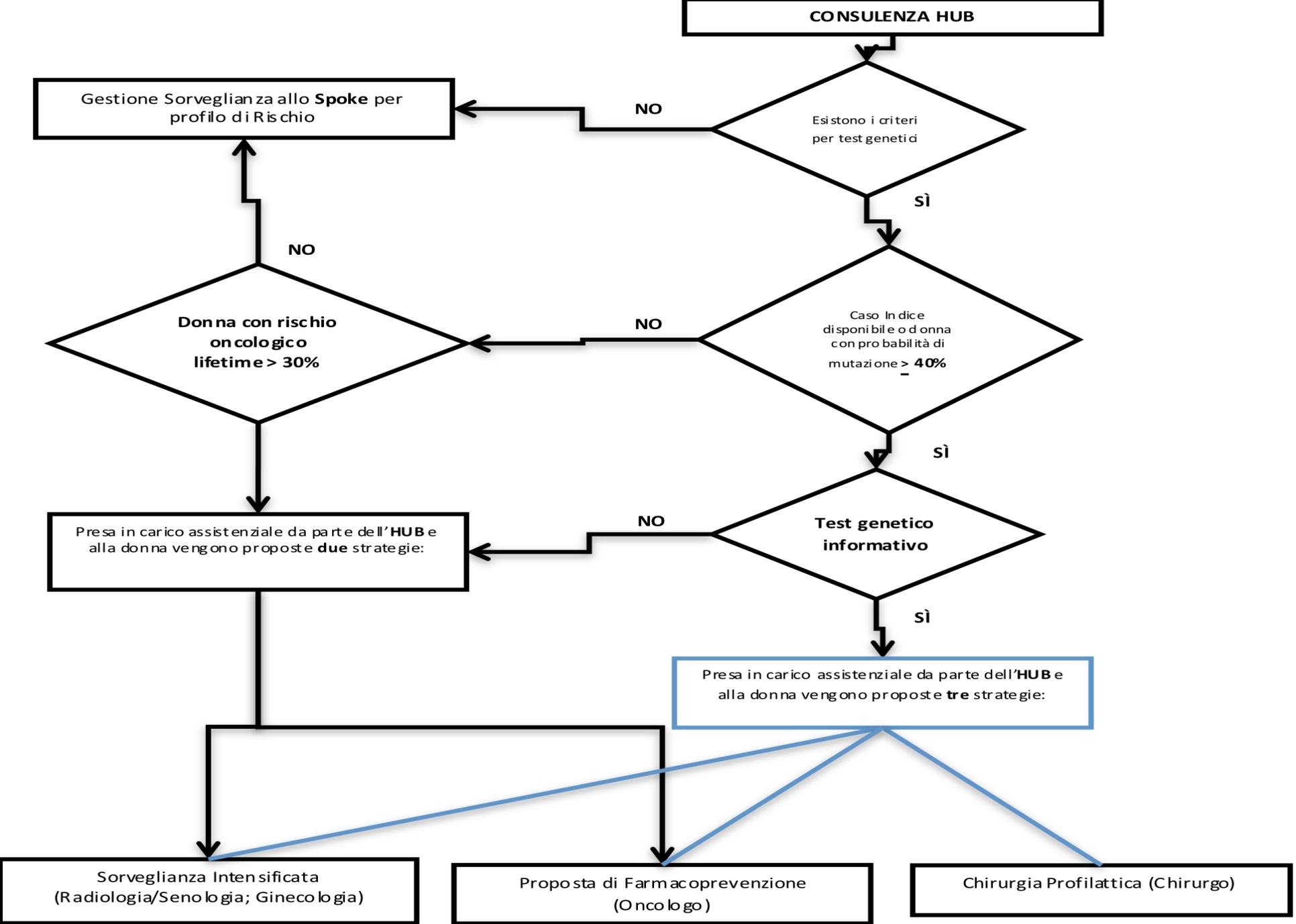
Non informativo

TRUE POSITIVE:

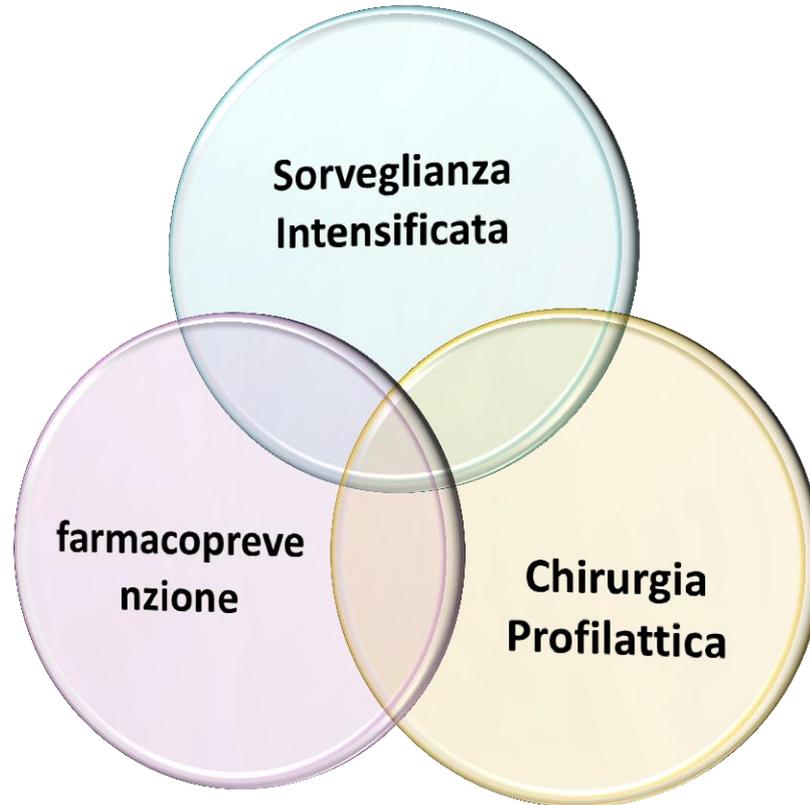
TRUE NEGATIVE:

**IDENTIFICAZIONE
DI UNCLASSIFIED
VARIANT:**

**NESSUNA
MUTAZIONE
IDENTIFICATA**



Gestione delle donne ad aumentato rischio di tumore della mammella e/o ovaio (PROFILO 3)



Profilo di rischio		Protocollo di sorveglianza presso il centro di senologia Spoke
Profilo 1		Come popolazione generale segue i protocolli dello screening : 45-74 aa.
Profilo 2 – MEDIO RISCHIO		<p>40-44 aa. (percorso diagnostico) Mammografia annuale (cod. 87.37.1)+ eventuali altri esami da eseguirsi sulla base del referto mammografico</p>
		<p>45-49 aa. (percorso screening) Mammografia annuale (cod. 87.37.1)+ eventuali altri esami secondo quanto previsto nel protocollo diagnostico-terapeutico del programma di screening</p>
		<p>50-74 aa. (percorso screening) Mammografia biennale (cod. 87.37.1) + eventuali altri esami secondo quanto previsto nel protocollo diagnostico-terapeutico del programma di screening</p>

a) Profilo 3 alto rischio con mutazione genetica (BRCA1/2) accertata o senza mutazione genetica accertata con lifetime risk \geq 30% (calcolato secondo modello Tyrer-Cuzick) Gestito dall'HUB:

< 25 a. La proposta del test genetico viene fatta solo se ci sia un caso < 29 a. Solo nel caso in cui sia stata accertata positività genetica si prevede visita + ecografia semestrale

25-34 a. visita + ecografia semestrale + RM annuale

35-49 a. visita + ecografia semestrale + mammografia annuale + RM annuale

50-69 a. visita + mammografia annuale + RM annuale + ecografia intermedia a sei mesi dalla mammografia.

70-74 a. (percorso screening) mammografia biennale

b) Profilo 3 alto rischio senza mutazione genetica accertata con lifetime risk < 30% (calcolato secondo modello Tyrer-Cuzick) GESTITO DALLO SPOKE:

25-34 a. visita + ecografia semestrale

35-49 a. visita + mammografia annuale + ecografia intermedia a sei mesi dalla mammografia.

50-69 a. visita + mammografia annuale.

70-74 a. (percorso screening) mammografia biennale.

Per il calcolo del lifetime-risk di tumore controlaterale nelle pazienti con profilo 3 senza mutazione genetica già affette da una prima neoplasia si utilizzerà il Cuzick-Tyrer nelle modalità prestabilite.

Sorveglianza ovarica

Pur in assenza di chiare evidenze scientifiche in proposito, per quanto riguarda l'efficacia delle seguenti proposte in termini di diagnosi precoce, per le donne portatrici di mutazione Brca1/2, la sorveglianza intensiva dell'apparato genitale prevede:

- a) Visita ginecologica bimanuale ogni 6 mesi
- b) Ecografia pelvica transvaginale ogni 6 mesi
- c) Dosaggio ematico CA125 ogni 6 mesi.

STRATEGIE DI FARMACOPREVENZIONE PER IL TUMORE DELLA MAMMELLA

Numerosi trials clinici hanno dimostrato un vantaggio nel ridurre l'incidenza del tumore mammario utilizzando diversi agenti quali i SERMs (Tamoxifene e Raloxifene) gli inibitori delle aromatasi (Anastrozolo, Letrozolo ed Examestane) e altri composti (retinoidi).

Donne con rischio 3 senza mutazione genetica accertata:

Il Tamoxifene o il Raloxifene sono fra le opzioni raccomandate in grado di determinare una riduzione di rischio di carcinoma mammario nelle donne in premenopausa o postmenopausa con età ≥ 35 anni la cui aspettativa di vita sia ≥ 10 anni e con un rischio di occorrenza di neoplasia mammaria $\geq 1,7\%$ in 5 anni o con LCIS.

Nelle donne con età ≥ 50 anni Raloxifene presenta un migliore indice beneficio/rischio.

In ogni caso è possibile, dopo aver stimato il rischio di carcinoma mammario nei 5 anni successivi, ottenere un profilo personalizzato della possibile riduzione di rischio ottenibile con l'utilizzo di Tamoxifene o Raloxifene, a fronte del rischio dei possibili eventi avversi.

Al momento l'uso dell'Anastrozolo è in attesa di ulteriori conferme perciò non è ancora raccomandabile nella pratica quotidiana.

Per le donne portatrici di mutazione BRCA1/2:

La *fenretinide*, derivato della vitamina A, ha dimostrato una riduzione pari al 38% del rischio di carcinoma mammario controlaterale in donne già affette in premenopausa. Per questa ragione l'impiego della fenretinide in farmacoprevenzione è stato pensato per le giovani donne BRCA1/2 carriers. Lo studio in corso (IEO S462/109) di fase III randomizzato in doppio cieco vs. placebo darà una risposta in merito a queste donne ad alto rischio.

Al momento vi sono dati insufficienti sugli effetti della farmacoprevenzione nelle donne portatrici di mutazioni a carico dei geni BRCA1/2, perciò è necessario attendere ulteriori studi che possano convalidare l'impiego nella pratica clinica.

STRATEGIE DI FARMACOPREVENZIONE PER IL TUMORE DELL'OVAIO

Evidenze epidemiologiche indicano che l'uso di **contraccettivi orali (OC)** riduce il rischio di tumore ovarico nella popolazione generale. La riduzione del rischio è correlata al tempo di somministrazione e arriva fino al 50% per le donne che hanno usato gli estroprogestinici per 10 anni. L'effetto protettivo continua anche dopo la sospensione della terapia con una riduzione del rischio del 35% dopo 10-20 anni dalla sospensione.

Questo tipo di farmacoprevenzione potrebbe essere una opzione interessante per le donne ad BRCA mutate in età fertile che non abbiano ancora completato il loro ciclo riproduttivo.

Nella somministrazione di tale farmaci bisogna considerare gli effetti sulla mammella. Tutti sono concordi nell'affermare che **le recenti formulazioni a basso dosaggio associate ad un uso per un periodo di tempo limitato di poco più di 1 anno appaiono sicure anche sulla mammella**. **Nessun rischio aggiuntivo è stato descritto alla sospensione della terapia.**

Per quanto riguarda **la terapia sostitutiva le pazienti BRCA** vanno divise in due gruppi:

BRCA mutate con pregresso carcinoma mammella,

BRCA mutate in assenza di carcinoma della mammella.

I dati in letteratura indicano che le **donne con pregresso tumore della mammella non debbano essere sottoposte a nessun tipo di terapia sostitutiva**. Per quanto riguarda le altre possiamo **affermare che la terapia ormonale sostitutiva è possibile nelle pazienti BRCA mutate con le stesse modalità della popolazione generale (estro/progestinici per le donne con utero e soli estrogeni per le pazienti senza utero).**

I rischi e benefici vanno valutati da caso a caso e discussi con la paziente in base anche alla severità dei sintomi menopausali.

CHIRURGIA DI RIDUZIONE DEL RISCHIO ONCOLOGICO

Nelle donne che esprimono il desiderio di effettuare un tale tipo di intervento le linee guida internazionali prevedono un appropriato percorso di counseling psicologico pre-chirurgico che aiuti la persona nel processo decisionale.

Il gruppo di lavoro deve essere necessariamente multidisciplinare poiché il counseling psicologico deve integrarsi nel counseling chirurgico dove il chirurgo generale e il chirurgo plastico devono esporre alla donna tutte le opzioni ricostruttive disponibili, per quanto riguarda la mastectomia profilattica, e nel counseling chirurgico ginecologico nel caso della salpingo-ovariectomia profilattica.

La decisione di effettuare chirurgia profilattica deve prevedere:

1. Consulenza genetica ed esecuzione preliminare del test genetico
2. Consulenza multidisciplinare (genetista, oncologo, radiologo, chirurgo generale e chirurgo plastico, ginecologo)
3. Consulenza psicologica sia nella fase decisionale che successiva all'intervento.
4. Formulazione di un consenso che contenga una chiara ed esaustiva informazione.

Counseling psicologico decisionale

Counseling psicologico facilitante il processo decisionale sulla scelta di strategia di gestione e/o riduzione del rischio oncologico strutturato in almeno 5/6 incontri di un'ora ciascuno rivolto alle donne che abbiano già concluso il percorso oncogenetico.

In quest'ambito, il percorso psicologico si rivolge alle donne con profilo 3 (con o senza mutazione genetica accertata) che stiano prendendo in considerazione l'idea di sottoporsi alla chirurgia di riduzione del rischio, quali la mastectomia o l'ovariectomia. Tale intervento è finalizzato a sostenere la donna nella sua presa di decisione e ad aumentarne la consapevolezza verso la scelta ritenuta più appropriata. Questo percorso deve necessariamente integrarsi al counseling chirurgico per fornire alla donna tutte le informazioni di cui necessita.

A fronte di una sempre crescente richiesta di mastectomia di riduzione del rischio oncologico in donne asintomatiche senza mutazione genetica accertata, il percorso assistenziale deve prevedere una corretta presa in carico psicologica per verificare l'eventuale presenza di cancerofobia e/o altri tratti di fragilità psicologica che possano impedire la persona di prendere decisioni consapevoli per il proprio stato di salute. In caso di sospetto di cancerofobia, un approfondimento psichiatrico dovrebbe essere inserito nel percorso assistenziale.



Mastectomia di riduzione del rischio bilaterale e controlaterale con ricostruzione.

Salpingo-Ovariectomia di riduzione del rischio (RRSO)

Novità 2016

Nelle donne con età minore di 45 anni, secondo l'ipotesi dell'insorgenza della maggioranza dei tumori maligni ovarici da lesioni tubariche, potrebbe essere proposta la rimozione delle sole salpingi come un primo passo di chirurgia di riduzione del rischio oncologico nella donne BRCA 1 o 2 positive. Tale procedura definita "chirurgia a ponte" potrà essere seguita dalla l'ovariectomia intorno ai 50 anni. In queste donne la salpingectomia può essere associata alla somministrazione di estro-progestinici come ulteriore prevenzione del tumore ovarico.

Le donne con familiarità dovrebbero essere informate

1. del fatto che il consumo di alcol può aumentare, se pur lievemente, il rischio di carcinoma mammario. Tale dato deve essere tuttavia valutato considerando e ponderando i potenziali benefici di un moderato consumo di alcol su altre condizioni cliniche (come le patologie cardiovascolari) e gli effetti dannosi derivanti da un suo eccessivo consumo.
2. dell'aumentato rischio di carcinoma mammario post-menopausale legato al sovrappeso e all'obesità.
3. dei potenziali benefici dell'attività fisica sul rischio di ammalarsi di tumore al seno.



OPUSCOLO SULL'ALIMENTAZIONE

Compiti di Hub & Spoke

HUB

Centro Regionale di Riferimento

ATTIVITÀ CLINICA

Attività ambulatoriale

Attività di consulenze genetiche complesse pre e post test (in presenza di uno psicologo) e consulenze genetiche urgenti

Esecuzione di test genetici

Follow-up di individui a rischio genetico e alto (lifetime risk $\geq 30\%$)

Possibilità di accesso al counseling psicologico

Possibilità di accesso a protocolli di farmaco prevenzione

Accesso alla chirurgia profilattica

Spoke

Centro Territoriale Sovraziendale

ATTIVITÀ CLINICA

Attività ambulatoriale

Attività di consulenze genetiche semplici per patologie oncologiche

Avvio degli individui ad alto rischio presso il centro Hub di riferimento

Follow-up di donne a rischio lieve, intermedio e alto (lifetime risk $< 30\%$)

**THANK YOU FOR YOUR
ATTENTION**



FINALLY OVER!