

Relazione illustrativa alla proposta di legge n. 251  
a iniziativa del Consigliere Latini

MISURE PER IL POTENZIAMENTO DELLO SCREENING DI POPOLAZIONE SUI TUMORI  
EREDO-FAMILIARI E ISTITUZIONE DEL PROGRAMMA DI VALUTAZIONE DEL RISCHIO PER  
PAZIENTI E FAMIGLIE CON MUTAZIONI GENETICHE

Signori Consiglieri,

I tumori della mammella, dell'ovaio, della prostata e del pancreas possono essere associati, in percentuali che variano dal 5 al 15%, alla Sindrome HBOC (Hereditary Breast Ovarian Cancer), ovvero la predisposizione ereditaria ai tumori della mammella e dell'ovaio. Questa condizione è correlata a varianti patogenetiche nei geni BRCA1 e BRCA2.

Nel caso del tumore mammario circa il 13% dipende da una predisposizione ereditaria correlata a geni ad alta e moderata penetranza (10% legato a mutazioni BRCA Linee Guida AIOM 2021), tale percentuale è del 10-25% per i tumori dell'ovaio, del 4-5% per i tumori del pancreas e del 5-10% circa per i tumori della prostata.

Le persone con predisposizione genetica correlata al BRCA hanno un rischio molto più elevato di sviluppare tumori al seno e all'ovaio, rispettivamente del 60-80% e del 40% per le donne sane portatrici di mutazioni nel gene BRCA1. Inoltre, le donne che presentano un tumore al seno correlato a BRCA1 hanno il 50% di probabilità di sviluppare un tumore anche nell'altro seno. Il gene BRCA2, invece, porta un rischio del 40% per il tumore al seno e del 20% per quello all'ovaio. Anche gli uomini con queste mutazioni presentano un rischio elevato: 1% per BRCA1 e 8.9% per BRCA2 di sviluppare un tumore al seno. Inoltre, hanno un rischio del 20-40% di contrarre un tumore alla prostata che può manifestarsi prima dei 65 anni, più precocemente rispetto alla media della popolazione. Si stima che, nella popolazione generale, la prevalenza di varianti di sequenza germinali nei geni BRCA1 e BRCA2 sia compresa fra 1:300-1:500.

I notevoli progressi nell'ambito della biologia molecolare hanno comportato notevoli risvolti terapeutici e importanti implicazioni preventive per i pazienti e per i familiari sani ad alto rischio oncologico. I protocolli di prevenzione, oltre al miglioramento delle cure e degli esiti, possono portare ad un risparmio economico del sistema sanitario regionale in considerazione degli alti costi correlati al trattamento delle neoplasie prevenibili e non evitate.

Il Piano nazionale della prevenzione (PNP) prevede lo sviluppo di percorsi organizzati per la prevenzione del tumore della mammella su base genetica (mutazioni del BRCA1 e BRCA2), al fine di consentire la piena realizzazione di quanto previsto dai Livelli essenziali di assistenza (LEA).

La proposta di legge in oggetto estende le attività di screening alla fascia d'età compresa tra quaranta e quarantaquattro anni, previa prima valutazione del rischio da parte del medico di medicina generale, istituisce il programma di Consulenza genetica oncologica, il relativo programma di sorveglianza e il codice di esenzione D99.

Il programma di Consulenza genetica oncologica è assicurato a tutte le persone affette da tumore della mammella e dell'ovaio o a rischio per una predisposizione di tipo familiare, allo scopo di programmare eventuali misure di sorveglianza clinica e strumentale, nel rispetto delle linee guida nazionali e internazionali.

Centri di CGO sono le Breast Unit, i cui responsabili definiscono i criteri d'accesso alla CGO, le modalità di contatto dell'utente e dei suoi familiari, i criteri diagnostici per le diverse fasce di rischio e per l'accesso a eventuali test genetici, le caratteristiche dei test genetici offerti, i laboratori di

riferimento nell'ambito del Servizio sanitario regionale e i tempi e le modalità di esecuzione delle eventuali misure di sorveglianza. La CGO è prevista per persone con storia personale e familiare di tumore, alle quali è assicurato l'eventuale test genetico BRCA1 e BRCA2, ovvero esteso, in casi particolari stabiliti dallo specialista richiedente e sulla base dell'evoluzione delle conoscenze scientifiche, a pannelli di geni implicati in particolari forme tumorali eredo-familiari.

Nel caso di accertamento della mutazione genetica viene attivato il programma di sorveglianza clinico-strumentale, le cui procedure e periodicità degli esami da effettuare sono basate sull'età e sul sesso del paziente.

La CGO e l'eventuale analisi genetica per le persone affette e per i familiari a rischio, nonché gli eventuali programmi di sorveglianza clinico-strumentale, sono effettuate con il codice di esenzione D99.