

REGIONE MARCHE
Assemblea legislativa

proposta di legge n. 251

a iniziativa del Consigliere Latini

presentata in data 6 febbraio 2024

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

Art. 1
(Finalità)

1. Questa legge è finalizzata a potenziare il programma di screening della popolazione per la diagnosi precoce dei tumori ereditari attraverso l'integrazione delle disposizioni amministrative vigenti, nel rispetto della normativa statale e del decreto del Presidente del Consiglio dei Ministri 29 novembre 2001 (Definizione dei livelli essenziali di assistenza), del decreto del Presidente del Consiglio dei ministri 12 gennaio 2017 (Definizione e aggiornamento dei livelli essenziali di assistenza, di cui all'articolo 1, comma 7, del decreto legislativo 30 dicembre 1992, n. 502) e del decreto ministeriale 22 luglio 1996 (Prestazioni di assistenza specialistica ambulatoriale erogabili nell'ambito del Servizio sanitario nazionale e relative tariffe), e alla prevenzione primaria, diagnosi precoce e programmi di sorveglianza clinica e strumentale, delle forme eredo-familiari dei tumori, su indicazione del medico specialista in genetica medica e/o in oncologia.

Art. 2
(Programma di screening)

1. Ferme restando le disposizioni amministrative vigenti per il percorso di screening mammografico, per la fascia d'età compresa tra quaranta e quarantaquattro anni si applica quanto segue: i medici di medicina generale analizzano, previo consenso formale, la storia familiare dei propri assistiti per la prima valutazione del rischio e in caso risulti la necessità di approfondimento inviano al centro senologico territorialmente competente la proposta di valutazione ulteriore, al fine dell'eventuale ammissione anticipata al percorso ordinario di screening e secondo le modalità utilizzate per la fascia d'età compresa tra quarantacinque e quarantanove anni. Il mancato consenso alla valutazione del rischio è sempre revocabile.

Art. 3
(Consulenza genetica oncologica – CGO)

1. Al fine di realizzare percorsi di prevenzione primaria e diagnosi precoce per le forme ereditarie dei tumori, è istituito il programma di Consulenza genetica oncologica (CGO), secondo quanto previsto dal documento "Consulenza genetica e test genetici in oncologia: aspetti critici e proposte" dell'Associazione italiana di oncologia medica (AIOM) – Società italiana di genetica umana (SIGU)".

2. La CGO è assicurata a tutte le persone a rischio dei tumori ereditari o a tutte le persone sane a rischio per una predisposizione accertata di tipo familiare, allo scopo di programmare eventuali misure di sorveglianza clinica e strumentale, nel rispetto delle linee guida nazionali e internazionali.

3. L'adesione all'intero programma o a parti variabili di esso avviene sulla base di consenso informato ed è assicurata in ogni momento la possibilità di revocarlo o il diritto di non conoscere l'esito.

4. I Centri di CGO sono organizzati all'interno delle Breast Unit così come individuate dagli atti amministrativi regionali vigenti. Sulla base delle esigenze del territorio potranno essere individuati ulteriori centri per la erogazione della CGO, sempre in stretto raccordo con la Breast Unit di riferimento di quel territorio.

5. Il responsabile della Breast Unit prende atto del programma di consulenza e dei criteri d'accesso alla CGO, definendo le modalità di contatto del paziente con i centri di genetica di riferimento.

6. Il responsabile del laboratorio di cui al comma 5 provvede ad adottare, entro trenta giorni dall'entrata in vigore di questa legge e sentito il parere obbligatorio e vincolante del responsabile del centro, un protocollo operativo, contenente anche regole di rivalutazione delle varianti di significato incerto.

Art. 4

(Criterio di avvio del programma di CGO)

1. La CGO è avviata, nel rispetto dei criteri indicati dai commi 2, 3 e 4, dai medici di medicina generale, dai medici dei centri di screening mammografico e ginecologico, dai medici dei consultori, dai medici (genetisti), ginecologi, chirurghi e urologi, senologi e oncologi del Servizio sanitario regionale e dalla persona interessata.

2. Per persone con storia personale di tumore, i criteri di avvio del programma sono:

- a) maschio con carcinoma mammario;
- b) donna con carcinoma mammario di età inferiore a 36 anni;
- c) donna con carcinoma mammario bilaterale di età inferiore a 50 anni;
- d) donna con carcinoma mammario di età inferiore a 50 anni e con storia familiare di un parente con carcinoma mammario insorto in età inferiore a 50 anni, con carcinoma ovarico, con carcinoma mammario bilaterale e carcinoma mammario maschile;
- e) donna con storia familiare di carcinoma mammario e ovarico in almeno due parenti;
- f) donna con carcinoma mammario "triplo negativo" e con età inferiore a 60 anni;

- g) donna con storia familiare di carcinoma esocrino del pancreas in almeno due parenti;
- h) donna con carcinoma ovarico-tuba-primitivo del peritoneo;
- i) persona con carcinoma esocrino del pancreas e storia familiare di carcinoma della mammella o dell'ovaio o esocrino del pancreas in almeno due parenti.

3. Per persone con storia familiare di tumore, i criteri di avvio del programma sono:

- a) persone con parenti rientranti nel comma 2;
- b) persone con precedente identificazione in famiglia di una mutazione ereditaria in un gene predisponente;
- c) persone con storia familiare oncologica legata a casi di carcinoma mammario e modelli complicati di tumori multipli insorti in giovane età.

4. I parenti di cui alle lettere d), e), g) e i) del comma 2 devono essere di primo grado tra loro e almeno uno in primo grado con il soggetto proposto in CGO. Per il lato paterno della parentela vanno considerati anche i parenti di secondo grado.

Art. 5

(Accesso al test genetico)

1. Il test genetico è una fase eventuale del programma di CGO, avviata sottoponendo alla persona interessata la proposta avanzata dal responsabile medico genetista del centro competente, corredandola di tutti gli elementi necessari a renderla facilmente comprensibile, anche con riferimento ai limiti e all'interpretazione dei risultati, così da rendere possibile una scelta libera e consapevole.

2. Il test genetico può essere effettuato a scopo diagnostico o terapeutico. La valutazione dei criteri di eleggibilità è effettuata dall'oncologo o dal chirurgo senologo (test a scopo terapeutico) o dal medico genetista (test a scopo diagnostico).

Art. 6

(Referto del test)

1. La classificazione delle varianti identificate deve seguire criteri internazionali e il referto deve contenere informazioni interpretative rispetto al quesito posto e con riferimento ai diversi gradi di classificazione del rischio patogenetico.

2. Ogni laboratorio provvederà, sulla base del protocollo di cui al comma 6 dell'articolo 3, a comunicare allo specialista di riferimento l'eventuale e successiva riclassificazione delle varianti di significato incerto o sconosciuto in varianti patogenetiche o di scarso significato clinico.

3. Qualora il significato delle varianti, anche a seguito del procedimento di riclassificazione di cui al comma 2, dovesse restare incerto o sconosciuto, lo specialista di riferimento che ha richiesto l'indagine molecolare potrà valutare l'opportunità di segnalare la variante ed estendere il test, al solo scopo di chiarire il ruolo biologico della stessa, ad altri membri della famiglia.

Art. 7

(Esito del programma di CGO)

1. Al termine del programma di CGO è discussa e redatta una scheda in cui si evidenzia la stima del rischio genetico, incluso il risultato del test genetico eventualmente eseguito, la stima del rischio di tumore moderato, alto non su base genetica, alto genetico equivalente e alto genetico accertato, e le opzioni di sorveglianza e riduzione del rischio relative alla fascia di età considerata.

2. Qualora reputato necessario, alle persone con rischio di tumore alto genetico equivalente o accertato deve essere assicurata la presa in carico del Centro e della équipe multidisciplinare di riferimento. Nell'atto di cui al comma 5 dell'articolo 3, sono definite le modalità della presa in carico.

Art. 8

(Programma di sorveglianza)

1. Nel caso di accertamento della mutazione genetica, i centri di screening mammografico e cervicale provvedono all'esecuzione del programma di sorveglianza clinico strumentale e alla prescrizione delle relative prestazioni, nel rispetto di massima del seguente screening mammario, ovarico e prostatico:

- a) superiore a venticinque anni: anamnesi senologica personale, familiare ed ecografia mammaria ogni sei mesi;
- b) donne da venticinque a ventinove anni d'età: anamnesi senologica personale, familiare ed ecografia mammaria ogni sei mesi; risonanza magnetica mammaria ogni anno;
- c) donne da trenta a cinquanta anni d'età: anamnesi senologica personale, familiare ed ecografia mammaria ogni sei mesi; mammografia e risonanza magnetica mammaria ogni anno;
- d) donne da trentacinque anni d'età: visita ginecologica, ecografia transvaginale e dosaggio del Ca125 e HE4 ogni sei mesi;
- e) uomini da trentacinque a settantaquattro anni d'età: valutazione senologica annuale;
- f) uomini da quaranta anni d'età: monitoraggio del PSA con intervallo stabilito dal centro screening;

- g) donna da cinquanta a settantaquattro anni d'età: anamnesi senologica personale, familiare ed ecografia mammaria ogni sei mesi; mammografia ogni anno e risonanza magnetica ogni anno in caso di seno denso;
- h) donne da settantacinque anni d'età: sorveglianza strumentale da stabilirsi caso per caso;
- i) uomini da settantacinque anni d'età: sorveglianza strumentale da stabilirsi caso per caso.

2. La sorveglianza di cui al comma 1 può essere avviata, sulla base di valutazione del centro di screening:

- a) prima del compimento dei venticinque anni d'età, qualora nella storia familiare siano accertati casi di carcinoma mammario prima dei venticinque anni d'età;
- b) a partire dal compimento dei diciotto anni d'età, qualora nella storia familiare siano accertati casi di carcinoma mammario prima dei venticinque anni d'età.

Art. 9

(Applicazione ed esecuzione dell'articolo 2)

1. Al fine dell'esecuzione dell'articolo 2, i responsabili dei centri senologici adottano, entro trenta giorni dall'entrata in vigore delle presenti norme, un atto di indirizzo operativo rivolto ai medici di medicina generale operanti nel territorio di riferimento.

2. In sede di prima applicazione dell'articolo 2, e dopo l'adempimento di cui al comma 1, i medici di medicina generale analizzano la storia familiare di tutti gli assistiti ricadenti nella relativa fascia d'età e inviano le proprie proposte di valutazione al centro di riferimento, entro e non oltre i novanta giorni successivi.

Art. 10

(Norma finale)

1. La Giunta regionale può provvedere a modificare i criteri e le modalità di accesso e svolgimento della CGO così come previsti dalle presenti disposizioni, sulla base di motivate valutazioni susseguenti alla sua prima applicazione, ovvero qualora alcune disposizioni previste dovessero interferire con l'utilizzo delle migliori metodologie standardizzate oggetto di protocolli operativi nazionali e internazionali.

2. Le competenze previste da questa legge in capo ai medici di medicina generale sono attribuite ai medesimi previa concertazione con le organizzazioni sindacali di categoria e compatibilmente con il vigente accordo collettivo nazionale.

Art. 11*(Invarianza finanziaria)*

1. Dall'applicazione di questa legge non derivano né possono derivare nuovi o maggiori oneri per il bilancio regionale a legislazione vigente. All'attuazione di questa legge si provvede con le risorse umane, strumentali e finanziarie disponibili a legislazione vigente.