



ASL Lecce

PugliaSalute

DIREZIONE SANITARIA

Direttore Sanitario Dott. Roberto CARLA'

Via Miglietta, 5 - 73100 LECCE

Gruppo di Lavoro *"Percorso rischio tumori eredo - familiari"*

Coordinatore Dott.ssa Rosa Chiara FORCIGNANO'

## ASL LECCE

# PROCEDURE DA ADOTTARE PER LA GESTIONE DEL PERCORSO "RISCHIO TUMORI EREDO - FAMILIARI" NELLE PAZIENTI SOTTOPOSTE A SCREENING MAMMOGRAFICO

## FASE SPERIMENTALE DEL PROGETTO

## DOCUMENTO TECNICO

Revisione	Data	Causale	Redazione	Verifica del 10/02/2021	Approvazione del
1.0	02/03/2021	documento	Dr. Sergio M. APOLLONIO Dr.ssa Maria Rita DE GIORGIO	Gruppo di Lavoro <i>"Percorso rischio tumori eredo - familiari"</i>	Direttore Sanitario Dott. Roberto CARLA'



ASL Lecce

PugliaSalute

DIREZIONE SANITARIA

Direttore Sanitario Dott. Roberto CARLA'

Via Miglietta, 5 - 73100 LECCE

Gruppo di Lavoro *"Percorso rischio tumori eredo - familiari"*

Coordinatore Dott.ssa Rosa Chiara FORCIGNANO'

## INDICE

### 0. INTRODUZIONE

#### 1. SCOPO

#### 2. OBIETTIVI

#### 3. CAMPO DI APPLICAZIONE

#### 4. RIFERIMENTI NORMATIVI

#### 5. DEFINIZIONI

#### 6. RUOLI E RESPONSABILITÀ

#### 7. ATTIVITÀ, AZIONI E METODI

#### 8. PROCESSO DI APPROVAZIONE, RIESAME, REVISIONE, AGGIORNAMENTO E RIAPPROVAZIONE

#### 9. PROCESSO DI DISTRIBUZIONE E NOTIFICA

#### 10. ARCHIVIAZIONE

#### 11. ALLEGATI



ASL Lecce

PugliaSalute

DIREZIONE SANITARIA

Direttore Sanitario Dott. Roberto CARLA'

Via Miglietta, 5 - 73100 LECCE

Gruppo di Lavoro *"Percorso rischio tumori eredo - familiari"*

Coordinatore Dott.ssa Rosa Chiara FORCIGNANO'

## 0. INTRODUZIONE

Come risulta dal più recente rapporto AIRTum, il 5 – 7% dei carcinomi mammari risulta essere legato a fattori ereditari, un quarto dei quali determinati dalla mutazione di due geni BRCA 1 e/o BRCA2. Nelle donne portatrici di mutazioni del gene BRCA1 il rischio di ammalarsi nel corso della vita di carcinoma mammario è pari al 65% e nelle donne con mutazione del gene BRCA2 pari al 40%. Nelle donne portatrici di varianti patogenetiche del gene BRCA 1, l'insorgenza del carcinoma mammario avviene mediamente in età più precoce rispetto alla popolazione generale e, spesso, queste donne possono sviluppare carcinomi primitivi multipli. Inoltre, alterazioni dei geni BRCA aumentano significativamente il rischio di sviluppare un carcinoma ovarico/tubarico, in particolare del 43-76% per BRCA1 e del 7,5-34% per BRCA2.

In Puglia l'incidenza di tumori della mammella è pari a 2782 casi anno (Rapporto Registro Tumori 2015); in Provincia di Lecce vengono diagnosticati ogni anno mediamente 537 nuovi casi di carcinoma mammario e 73 nuovi casi di carcinoma ovarico. Inoltre, ogni anno circa 157 donne muoiono per carcinoma mammario e 43 donne per carcinoma ovarico (Rapporto 2015 AIRTUM 2008 - 2013). Stando a questi dati, possiamo stimare che ogni anno in Provincia di Lecce si verifichino circa 74 carcinomi della mammella e 35 carcinomi ovarici ereditari, cioè causati da una mutazione genetica ereditaria.

La prevenzione dei tumori eredo-familiari rappresenta l'oggetto di periodici tavoli di lavoro in sede inter-regionale e ministeriale e di specifici Piani Diagnostici Terapeutici Assistenziali (PDTA) in altre regioni, quali: Lombardia, Piemonte, Emilia Romagna, Liguria, Toscana, Lazio, Sicilia, Veneto e Campania. E' già presente un codice di esenzione dedicato per i percorsi diagnostici e di sorveglianza per i portatori di mutazione sani ma ad alto rischio di ammalarsi di tumore (come ad es. D99 in Emilia Romagna) nelle seguenti regioni: Lombardia, Piemonte, Emilia Romagna, Liguria, Toscana, Lazio, Sicilia e Campania.

In Puglia, non esiste al momento un piano condiviso a livello regionale per la presa in carico dei soggetti a rischio familiare. La ASL di Lecce, con un bacino di utenza potenziale di notevoli dimensioni, e grazie a risorse già disponibili sul territorio (in termini di strumenti e personale formato), ha attivato a partire dal 2014 un ambulatorio dedicato alla prevenzione dei tumori eredo-familiari, guidato dalla dott.ssa Elisabetta DE MATTEIS, oncologa genetista, che prevede un percorso per la consulenza oncogenetica e la presa in carico dei soggetti a rischio aumentato. Presso l'Ambulatorio dei Tumori Eredo-Familiari del P.O. Vito Fazzi, relativamente alla sindrome mammella-ovaio, nel periodo compreso tra gennaio 2014 ed il mese di Ottobre 2020, sono stati valutati un totale di 2282 soggetti, appartenenti a 1592 famiglie. Dei soggetti che hanno ricevuto una consulenza oncogenetica, sono 1308 gli affetti (con diagnosi di tumore, pregressa o presente), e 974 i soggetti sani (nessuna storia di neoplasie in anamnesi) che hanno ricevuto delle indicazioni più precise sulla prevenzione dei tumori. Adottare correttamente nella pratica clinica criteri standardizzati e condivisi (ad esempio per decidere chi fa il test genetico e per quale gene) permette di intervenire in modo ordinato sulla prevenzione oncologica nelle famiglie



ASL Lecce

PugliaSalute

DIREZIONE SANITARIA

Direttore Sanitario Dott. Roberto CARLA'

Via Miglietta, 5 - 73100 LECCE

Gruppo di Lavoro *"Percorso rischio tumori eredo - familiari"*

Coordinatore Dott.ssa Rosa Chiara FORCIGNANO'

ad alto rischio, in particolare nei soggetti sani delle famiglie a rischio. Questo si traduce automaticamente non solo in una migliore presa in carico dei soggetti interessati, principalmente donne, ma anche in una migliore gestione delle risorse del sistema sanitario. D'altra parte, si tratta di quanto indicato nel DGR n. 1332 del 7/8/2020 – Approvazione Documento Tecnico "Organizzazione dei programmi di screening oncologici nella Regione Puglia". Infatti, al punto 8.4 della delibera sono definite le categorie di esclusione dallo screening, in particolare alla lettera a) Portatrici di sindrome ereditaria ad alto rischio in carico ad altri percorsi di prevenzione. Si rende necessario, quindi, stabilire le procedure standardizzate finalizzate ad individuare i soggetti ad alto rischio che, esclusi dallo screening, vengano seguiti attraverso un percorso dedicato per la prevenzione dei tumori in base al profilo di rischio.

Pertanto il Direttore Sanitario della ASL Lecce, Dott. Roberto CARLA' ha inteso costituire un apposito Gruppo di Lavoro per elaborare e definire, nell'ambito del Programma di Screening Mammografico, un percorso specifico e documentato sul **"Rischio tumori eredo – familiari"**.

Detto Gruppo di Lavoro è stato istituito con nota prot. n. 0166012 del 20/11/2020 ed è composto da:

Dott.ssa Rosa Chiara FORCIGNANO' (Coordinatore del G.d.L.), Dott. Franco VANTAGGIATO PISANO', Dott.ssa Elisabetta DE MATTEIS, Dott. Daniele SERGI, Dott. Sergio APOLLONIO, Dott. Fabrizio QUARTA, Dott. Salvatore MAURO, Dott.ssa Maria Rita DE GIORGIO e Sig.ra Rita TARANTINO.

## 1. SCOPO

Scopo della presente procedura documentata è definire criteri e modalità operativi per la gestione di un percorso specifico sul **"Rischio tumori eredo – familiari"**, tenuto conto delle conoscenze scientifiche e delle disposizioni legislative, ciò al fine di disciplinare le relative attività nel territorio della ASL LECCE e per fornire ai diversi soggetti coinvolti puntuali indicazioni operative per la corretta gestione della stessa.

## 2. OBIETTIVI

Obiettivo della presente procedura prevede l'adozione di un documento tecnico relativo ad un Percorso denominato **"Rischio Tumori Eredo – Familiari"** indirizzato primariamente a identificare i soggetti che necessitano di attività personalizzate di sorveglianza stabilite in relazione allo specifico profilo di rischio, da svolgersi al di fuori dei programmi di screening.

Detti soggetti sono connotati da un più elevato rischio specifico, rispetto alla popolazione genericamente compresa nel programma di Screening Mammografico.

Il percorso è comunque finalizzato a migliorare in termini quali-quantitativi le prestazioni rese ed i risultati attesi, ad uniformare e disciplinare le attività da svolgere nell'ambito di competenza ed in concreto, fornire informazioni e istruzioni in merito ad una corretta e funzionale gestione del processo nella sua interezza. Nel contempo il



ASL Lecce

PugliaSalute

DIREZIONE SANITARIA

Direttore Sanitario Dott. Roberto CARLA'

Via Miglietta, 5 - 73100 LECCE

Gruppo di Lavoro "Percorso rischio tumori eredo - familiari"

Coordinatore Dott.ssa Rosa Chiara FORCIGNANO'

percorso specifico sul "Rischio tumori eredo – familiari, ha l'obiettivo di alleggerire il sistema organizzativo dei programmi di screening oncologici nella Regione Puglia da soggetti a rischio oncologico eredo - familiare, ponendoli in carico ad altri percorsi di prevenzione, come previsto al punto 8.4 della D.G.R. 1332 del 7/8/2020, relativamente alle categorie di esclusione dallo screening.

Rientra fra gli obiettivi del presente Percorso il processo di miglioramento, di efficientamento e di evoluzione dei programmi di screening oncologici, prevedendo la piena digitalizzazione delle attività, dei documenti e la messa in rete delle strutture coinvolte ivi comprese le Anatomie Patologiche, la Rete Oncologica Pugliese, il Network delle Breast Unit, i soggetti istituzionali a diverso titolo coinvolti nei programmi di screening e nella gestione del percorso oncologico stesso. Quindi partendo dai dati registrati nel Sistema Informativo regionale Screening oncologici (SlrS), attraverso il calcolo degli indicatori nazionali e il confronto con gli standard di riferimento prodotti dall'Osservatorio Nazionale degli Screening in collaborazione con il GISMa (Gruppo Italiano per lo Screening Mammografico), permetta la verifica periodica delle performance delle Aziende Sanitarie e il rispetto degli indicatori di processo e di esito con riferimento ai programmi di screening oncologici attivi.

L'outcome primario del percorso è la riduzione del numero di donne con profilo di rischio basso che ricevono indicazione inappropriata di mammografia annuale.

L'importanza del percorso si concretizza quindi in termini di miglioramento di efficienza dello screening mammario, con particolare riferimento alla frequenza prevista per la mammografia e di altri esami diagnostici (Ecografia, RM, etc), che deve essere stabilita in modo appropriato e secondo linee guida, in base al rischio eredo - familiare e, quindi, del profilo di rischio oncologico.

Ulteriori obiettivi del percorso descritto dalla presente procedura documentata è il consentire il miglioramento delle attività di prevenzione ai vari livelli e quantificare il numero di donne soggette alla c.d. Gestione Rischio Aumentato.

### 3. CAMPO DI APPLICAZIONE

La presente procedura documentata definisce le modalità operative, i ruoli e le responsabilità la gestione del Percorso "Rischio Tumori Eredo Familiari" che in prima applicazione prevede una Fase Sperimentale con l'arruolamento di donne di età compresa fra 50 e 54 anni sottoposte a *Screening Mammografico* nell'ambito dell'intera ASL Lecce per la durata di un mese e comunque fino al completamento dell'intero percorso.

### 4. RIFERIMENTI NORMATIVI

Elenco non esaustivo della normativa vigente in materia:

- Legge Costituzionale 18 ottobre 2001, n.3;



ASL Lecce

PugliaSalute

DIREZIONE SANITARIA

Direttore Sanitario Dott. Roberto CARLA'

Via Miglietta, 5 - 73100 LECCE

Gruppo di Lavoro "Percorso rischio tumori eredo - familiari"

Coordinatore Dott.ssa Rosa Chiara FORCIGNANO'

- Legge 23 dicembre 1978, n. 833 e successive modifiche ed integrazioni, concernente l'istituzione del Servizio Sanitario Nazionale;
- Decreto Legislativo 30 dicembre 1992, n. 502 e successive modifiche e integrazioni, concernente il riordino della disciplina in materia sanitaria e s.m.i.;
- Decreto Legislativo 29 aprile 1998, n. 124 concernente "Ridefinizione del sistema di partecipazione al costo delle prestazioni sanitarie e del regime delle esenzioni, a norma dell'articolo 59, comma 50, della legge 27 dicembre 1997, n. 449" che all'art.1 specifica che la partecipazione ai programmi di prevenzione è garantita senza oneri a carico dell'assistito;
- Accordo tra il Ministro della Sanità e le Regioni e Province autonome di Trento e Bolzano sulle linee-guida concernenti la prevenzione, la diagnostica e l'assistenza in oncologia. (Rep. Atti n. 1179 dell'8 marzo 2001);
- 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";
- Legge 26 maggio 2004, n.138 concernente "Conversione in legge, con modificazioni, del decreto-legge 29 marzo 2004, n. 81, recante interventi urgenti per fronteggiare situazioni di pericolo per la salute pubblica" che promuove interventi speciali per l'implementazione sul territorio nazionale dei tre programmi di screening oncologici (mammella, cervice uterina e colon retto);
- Documento tecnico del Ministero della Salute concernente "Raccomandazioni per la pianificazione e l'esecuzione degli screening di popolazione per la prevenzione del cancro della mammella, del cancro della cervice uterina e del cancro del colon retto" 2006, in attuazione dell'art.2 bis della Legge 138/2004 e del Piano nazionale della prevenzione 2005-2007;
- "Piano Nazionale della prevenzione 2005-2007" di cui all'Allegato 2 dell'Intesa tra Stato, Regioni e Province autonome di Trento e Bolzano del 23 marzo 2005 (Atto rep. n. 2271), che prevede la realizzazione di specifici interventi per avviare e promuovere i programmi di screening validati: mammella, cervice uterina e colon retto;
- Intesa tra il Governo, le Regioni e le Province autonome di Trento e Bolzano, recante approvazione del Piano nazionale della Prevenzione 2014-2018. Rep. Atti n.156/CSR del 13 novembre 2014 che riguardo la prevenzione oncologica, ribadisce tra le linee strategiche da adottare, l'identificazione precoce dei tumori con programmi di popolazione dei soggetti a rischio per i carcinomi della cervice uterina, della mammella e del colon retto per età;
- Intesa tra il Governo, le Regioni e le Province autonome di Trento e di Bolzano del 18 dicembre 2019 (Rep. Atti 209/CST) concernente il Patto per la Salute per gli anni 2019 – 2021 e, in specie, la scheda 12 "Prevenzione";
- Deliberazione 24 settembre 2013, n. 1768 con cui la Giunta Regionale ha approvato le "Linee guida regionali sulla organizzazione degli screening oncologici";
- Deliberazione 28 ottobre 2014, n. 2255 con cui la Giunta Regionale ha modificato e integrato il
- "Piano Regionale Screening" adottato con DGR n.1768/2013;



ASL Lecce

PugliaSalute

DIREZIONE SANITARIA

Direttore Sanitario Dott. Roberto CARLA'

Via Miglietta, 5 - 73100 LECCE

Gruppo di Lavoro *"Percorso rischio tumori eredo - familiari"*

Coordinatore Dott.ssa Rosa Chiara FORCIGNANO'

- Deliberazione 30 dicembre 2014, n. 2832 con cui la Giunta Regionale ha recepito il Piano Nazionale della Prevenzione 2014 - 2018;
- Deliberazione 27 maggio 2015, n.1209 con cui la Giunta Regionale ha approvato il "Piano Regionale della Prevenzione 2014 – 2018;
- Deliberazione 22 marzo 2016, n. 302 con cui la Giunta Regionale ha integrato e modificato il "Piano Regionale della Prevenzione 2014-2018" adottato con DGR n.1209 del 27/05/2015;
- Deliberazione 23 febbraio 2017, n. 221 con cui la Giunta Regionale ha approvato il modello organizzativo e principi generali di funzionamento della Rete Oncologica Pugliese (R.O.P.);
- Deliberazione 12 gennaio 2018, n. 8 con cui la Giunta Regionale ha approvato il progetto di coinvolgimento dei Network nazionali a supporto del Piano Nazionale di Prevenzione 2014-2018;
- Deliberazione 6 febbraio 2018, n. 129 con cui la Giunta Regionale ha adottato le azioni in materia di attuazione del Programma Operativo 2016 - 2018;
- Deliberazione 20 febbraio 2018, n. 192 con cui la Giunta Regionale ha preso atto della nomina dei coordinatori Operativi Dipartimentali, dei componenti della Consulta Oncologica Regionale, dei Componenti della Consulta oncologica regionale, dei componenti dei Gruppi di patologia interdisciplinari e dell'Unità di Coordinamento della Rete Oncologica Pugliese (R.O.P.);
- Deliberazione 22 maggio 2018, n. 854 con cui la Giunta Regionale ha istituito la Breast Unit network ed ha definito i criteri organizzativi di funzionamento e monitoraggio dei centri pugliesi di senologia;
- Deliberazione 24 luglio 2018, n. 1335 con cui la Giunta Regionale ha istituito la Rete regionale dei Servizi di Anatomia patologia ed ha definito gli ulteriori requisiti minimi strutturali, organizzativi e tecnologici;
- Deliberazione 21 dicembre 2018, n. 2416 con cui la Giunta Regionale ha approvato le "Linee guida regionali per l'adozione dei Piani Triennali del Fabbisogno di Personale (PTFP) delle Aziende ed Enti del S.S.R.", ai sensi degli artt. 6 e 6-ter D.Lgs. 165/2001 s.m.i. e delle Linee di indirizzo ministeriali approvate con D.M. 8/5/2018;
- Deliberazione 4 novembre 2019, n. 1995 con cui la Giunta Regionale ha approvato i Progetti Esecutivi relativi all'affidamento dei servizi, nell'ambito dei Contratti Quadro Consip SGI Lotto 5 e SPC Cloud Lotto 1 connessi alla gestione e manutenzione evolutiva del Sistema Informativo regionale Anatomia Patologica (SirAP) e del Sistema Informativo regionale Screening Oncologici (SirS);
- Deliberazione 7 agosto 2020, n. 1332 con cui la Giunta Regionale ha approvato il Documento Tecnico "Organizzazione dei programmi di screening oncologici nella Regione Puglia";
- Deliberazione del Commissario Straordinario n. 1238 del 3 agosto 2019 con la quale ha proceduto ad Approvazione Piano Aziendale Attuativo 2019 Piano Regionale della Prevenzione 2014 – 2019";



ASL Lecce

PugliaSalute

DIREZIONE SANITARIA

Direttore Sanitario Dott. Roberto CARLA'

Via Miglietta, 5 - 73100 LECCE

Gruppo di Lavoro *"Percorso rischio tumori eredo - familiari"*

Coordinatore Dott.ssa Rosa Chiara FORCIGNANO'

- Deliberazione Direttore Generale 1006 del 6 ottobre 2020 avente per oggetto Deliberazione di giunta Regionale n. 1332 del 7 agosto 2020 avente per oggetto Approvazione del Documento Tecnico *"Organizzazione dei programmi di screening oncologici nella Regione Puglia"* Presa d'atto. Immediata esecutività;
- Deliberazione 22 dicembre 2020, n. 2131 con cui la Giunta Regionale Recepimento Intesa Stato Regione *"Intesa ai sensi dell'articolo 8, comma 6, della legge 5 giugno 2003, n. 131, tra Governo, Regioni e Province autonome di Trento e Bolzano concernente il Piano nazionale per la prevenzione (PNP) 2020-2025"* del 06.08.2020.

Restanti disposizioni nazionali, regionali ed aziendali applicabili in materia.

## 5. DEFINIZIONI

Di seguito un elenco non esaustivo delle definizioni ai fini della presente procedura.

**5.1 Screening oncologico:** programma con cui l'azienda sanitaria invita direttamente le persone, offrendo un percorso che prevede un primo test ed eventuali accertamenti diagnostici o trattamenti successivi con l'obiettivo di garantire un accesso equo ed universalistico alle prestazioni gratuite previste da ciascun programma con l'obiettivo di conseguire una riduzione della mortalità e/o dell'incidenza dei tumori di cui si effettua la diagnosi precoce.;

**5.2 Programma di screening:** l'applicazione di una metodica di diagnosi precoce a una popolazione asintomatica in un programma che ha finalità di sanità pubblica. Esso può essere considerato un profilo assistenziale complesso, in cui il ruolo dell'organizzazione è centrale atteso che, sulla base delle linee guida disponibili, deve integrare le strutture e le professionalità di un territorio. L'efficacia di un intervento preventivo non si ottiene, infatti, solo somministrando un test diagnostico, ma integrando operativamente le fasi della diagnosi, dell'approfondimento e della terapia.

**5.3 Diagnosi precoce:** l'applicazione di un test diagnostico a una persona asintomatica con l'obiettivo di individuare una malattia in una fase precoce (neoplastica o pre-neoplastica). La diagnosi precoce si propone di modificare la storia naturale della malattia attraverso una riduzione della mortalità. Per cui identificare la patologia in una fase precoce permette possibilità di trattamento e guarigione (o comunque controllo) più alte; in ragione di ciò, sia gli screening, sia le malattie da individuare e gli esami utilizzati, devono corrispondere a precise caratteristiche.

**5.3 Test di screening:** non è, per definizione, un test diagnostico, cioè non permette di per sé di fare una diagnosi conclusiva. Esso, infatti, consente solamente di distinguere le persone negative dai cosiddetti "sospetti". Alla positività allo screening devono seguire ulteriori accertamenti per poter concludere l'iter diagnostico. La proprietà che si richiede al test di screening è quella di classificare le persone che si sottopongono al test come "positive" o "negative", ossia persone che sono o non sono, al momento dell'esecuzione del test, sospette per la malattia in oggetto. A tal fine, un test di screening classifica chi vi si sottopone in quattro categorie:





ASL Lecce

PugliaSalute

DIREZIONE SANITARIA

Direttore Sanitario Dott. Roberto CARLA'

Via Miglietta, 5 - 73100 LECCE

Gruppo di Lavoro *"Percorso rischio tumori eredo - familiari"*

Coordinatore Dott.ssa Rosa Chiara FORCIGNANO'

1. veri positivi (VP): persone sospette al test che al termine dell'iter diagnostico risultano affette dalla malattia;
2. falsi positivi (FP): persone classificate come sospette al test che al termine dell'iter diagnostico risultano non affette dalla malattia;
3. falsi negativi (FN): persone classificate come negative al test di screening, ma in realtà affette dalla malattia;
4. veri negativi (VN): persone classificate come negative al test ed effettivamente sane.

Un test di screening che dimostri di anticipare la diagnosi di un tumore non determina obbligatoriamente una riduzione di mortalità per quel tumore; anche un test di screening capace di identificare (e rimuovere) un precursore del tumore non è necessariamente in grado di diminuire l'incidenza di quella patologia. Inoltre, per valutare se un programma di screening è "efficace" non basta osservare che i casi diagnosticati allo screening hanno una sopravvivenza più lunga: diagnosticare in anticipo comporta sempre un allungamento della sopravvivenza dopo la diagnosi, ma non è detto che quest'allungamento di sopravvivenza si tramuti in una diminuzione di mortalità.

**5.4 Percorso Rischio Tumori Eredo familiari:** percorso individuato e specifico, da svolgersi nell'ambito dello Screening Mammografico finalizzato al miglioramento di efficienza dello stesso, svolto sulla base del rischio eredo-familiare e, quindi, del profilo di rischio oncologico.

**5.5 Rischio familiare di tumore:** aumento del rischio individuale di tumore per presenza all'interno della propria famiglia di casi di tumore della mammella e/o dell'ovaio, anche in assenza di elementi chiari di trasmissione genetica (ereditaria) del rischio.

**5.6 Rischio ereditario di tumore:** aumento del rischio individuale di tumore per presenza all'interno della propria famiglia di una mutazione genetica che si trasmette di generazione in generazione e che spiega la presenza di più casi di tumore in più generazioni di quella famiglia.

**5.7 Consulenza genetica:** il processo attraverso il quale i soggetti, o i familiari a rischio per una malattia che può essere ereditaria, vengono informati delle conseguenze della malattia, dei modi con i quali essa può essere prevenuta o curata, del rischio della sua comparsa e della probabilità di trasmetterla.

**5.8 Oncogenetica:** scienza che studia la componente ereditaria delle malattie oncologiche.

**5.9 Test genetico:** è un'analisi che generalmente viene effettuata a partire da un prelievo di sangue, mediante la quale si identificano alterazioni dei cromosomi o dei geni. I risultati di un test genetico possono confermare o escludere una sospetta condizione genetica oppure aiutare a definire la probabilità che una persona sviluppi o trasmetta un disordine genetico.

**5.10 Mutazione genetica:** è un cambiamento del DNA che determina la formazione di una variante genetica. Si parla di mutazione ereditaria associata ai tumori quando ci si riferisce ad una variante che impedendo il corretto funzionamento del prodotto del gene causa un forte aumento del rischio di sviluppare tumore. Le mutazioni dei geni BRCA1 e BRCA2, ad esempio, impediscono il corretto funzionamento del meccanismo di riparazione del DNA.



ASL Lecce

PugliaSalute

DIREZIONE SANITARIA

Direttore Sanitario Dott. Roberto CARLA'

Via Miglietta, 5 - 73100 LECCE

Gruppo di Lavoro "Percorso rischio tumori eredo - familiari"

Coordinatore Dott.ssa Rosa Chiara FORCIGNANO'

## 6. RUOLI E RESPONSABILITÀ

**6.1** La Responsabilità della corretta applicazione della Procedura, delle singole attività e della documentazione è descritta nel sottostante schema ed è indicata con la lettera **(R)**, in relazione alle competenze proprie o allo svolgimento di determinate funzioni, o alla specifica organizzazione nell'ambito del presente Percorso.

Fasi Percorso Ruoli e responsabilità	GdL	TdR	S	CS	OG	PS	BG	DS
Condivisione Percorso Attori Processo	R							
Esecuzione Esame Mammografico		R						
Somministrazione e inoltro questionario		R						
Valutazione Esame Mammografico			R					
Elaborazione dati questionario				R				
Validazione questionario					R			
Individuazione pazienti per 1^ consulenza					R			
1^ Consulenza Oncogenetica					R	R		
Raccolta Consenso Informato					R			
2^ Consulenza Oncogenetica					R	R		
Esecuzione Test Genetico							R	
3^ Consulenza Oncogenetica					R	R		
Impostazione Attività di Sorveglianza per profilo di Rischio			R		R			
Elaborazione dati e Valutazione risultati percorso	R							
Riesame e rimodulazione percorso e relativa procedura	R							
Riapprovazione procedura								R

## 6.2 Abbreviazioni

**GdL:** Gruppo di Lavoro

**TdR:** Tecnico di radiologia

**S:** Senologo

**CS:** Centro Screening ASL LECCE

**OG:** Oncogenetista

**PS:** Psicologo

**BG:** Biologo Genetista

**DS:** Direttore Sanitario della ASL Lecce

## 7. ATTIVITÀ, AZIONI E METODI PER LA GESTIONE DEL PERCORSO "RISCHIO TUMORI EREDO FAMILIARI"

Per stabilire la fattibilità del progetto e determinare in modo corretto la procedura e le tempistiche, viene stabilito che in prima applicazione si preveda una Fase Sperimentale con l'arruolamento di donne di età compresa fra 50 e 54 anni sottoposte a *Screening Mammografico* nell'ambito dell'intera ASL Lecce per la durata di trenta giorni lavorativi e comunque fino al completamento dell'intero percorso.



ASL Lecce

PugliaSalute

DIREZIONE SANITARIA

Direttore Sanitario Dott. Roberto CARLA'

Via Miglietta, 5 - 73100 LECCE

Gruppo di Lavoro "Percorso rischio tumori eredo - familiari"

Coordinatore Dott.ssa Rosa Chiara FORCIGNANO'

**7.1 ATTIVITÀ PROPEDEUTICA:** condivisione delle procedure e degli strumenti con il personale con qualifica di tecnico di radiologia ed i Senologi dello screening che saranno attori fondamentali del Percorso "Tumori a rischio eredo familiare" nell'ambito dello Screening Mammografico.

**7.1.1** Incontro di formazione con i Tecnici di Radiologia dello Screening Mammografico, a cura del Gruppo di Lavoro.

**7.1.2** Incontro di condivisione con i Senologi dello Screening Mammografico, a cura del Gruppo di Lavoro.

## **7.2 IDENTIFICAZIONE DONNE IN SCREENING CHE NECESSITANO DI CONSULENZA GENETICA**

Il percorso si basa sulla collaborazione tra centro screening, centri di senologia e ambulatorio dei tumori eredo-familiari ed ha inizio presso il centro di senologia:

- il Tecnico di Radiologia al momento dell'anamnesi, somministra alla paziente il questionario (**Allegato 1**, adattamento della scheda di valutazione allegata al DGR 211/2011 della Regione Emilia-Romagna) anticipando in modo generico alla stessa che potrebbe essere richiamata per una valutazione del rischio familiare. Detto questionario nella fase di sperimentazione sarà cartaceo;
- il questionario compilato viene inoltrato al Centro Screening, che lo sottopone al referente Oncogenetista per la valutazione e la validazione;
- l'Oncogenetista segnala al Centro Screening le donne che non necessitano di consulenza, e che quindi rientrano nel percorso ordinario di screening, e le donne che necessitano di consulenza genetica, proponendo loro la data per appuntamento;
- la donna con esito mammografico "negativo" riceve da parte del Centro Screening il referto via posta e, telefonicamente, l'appuntamento per la consulenza genetica.
- il Senologo valuta la mammografia "negativa" e referta con indicazione di nuovo controllo a due anni, come da Linee Guida Screening GISMa;

Nel caso in cui il Senologo evidenzia invece un riscontro di reperto sospetto patologico, la donna sarà presa in carico, come da prassi, dalla Breast Unit per gli approfondimenti e l'avvio del percorso di cura.

## **7.3 PRIMA CONSULENZA GENETICA**

La consulenza oncogenetica prevede la presenza dell'Oncogenetista e dello Psicologo presso l'Ambulatorio Tumori Eredo Familiari, già denominato Ambulatorio di Oncogenetica che ha sede presso l'UOC Oncologia del PO Vito Fazzi:

- si raccoglie la storia personale e familiare di neoplasie con ricostruzione dell'albero genealogico, previa firma consenso privacy, e si valuta il rischio personale, anche per mezzo di programmi bioinformatici di calcolo del rischio (Tyrer-Cuzick, BRCAPRO);
- se indicato, in base alle linee guida, si suggerisce l'esecuzione del test genetico;
- si consegna relazione scritta con esito della valutazione;



ASL Lecce

PugliaSalute

DIREZIONE SANITARIA

Direttore Sanitario Dott. Roberto CARLA'

Via Miglietta, 5 - 73100 LECCE

Gruppo di Lavoro *"Percorso rischio tumori eredo - familiari"*

Coordinatore Dott.ssa Rosa Chiara FORCIGNANO'

- al termine della consulenza, l'Oncogenetista comunica al Centro Screening quali sono le donne con valutazione di rischio sovrapponibile a quello della popolazione generale e che rientrano nel percorso dello Screening Mammografico;
- le donne candidabili alle successive fasi della consulenza genetica ricevono appuntamento tramite l'Oncogenetista per la fase successiva;
- i dati clinici raccolti nell'ambito della consulenza sono inseriti nel database/cartella informatizzata dell'Ambulatorio.

### **7.3 1 RACCOLTA CONSENSO INFORMATO**

Al termine della consulenza, l'Oncogenetista provvede alla raccolta del Consenso Informato relativo alle attività successive ed oggetto del Percorso.

### **7.4 TEST GENETICO**

Il test BRCA viene generalmente eseguito in primo luogo in una paziente con tumore della mammella o dell'ovaio che presenti caratteristiche cliniche e/o familiari sospette per una variante patogenetica (VP) di BRCA c.d. caso indice. Tuttavia, nella pratica corrente è talvolta molto difficile o addirittura impossibile offrire il test al candidato più idoneo (ad esempio, nel caso di paziente oncologica deceduta oppure non disponibile a sottoporsi al test genetico). In questi casi è possibile valutare in ambito di consulenza genetica oncologica se e con quale approccio effettuare eventualmente il test su persone sane.

Per questo motivo, sono possibili due diversi scenari, uno in cui nella famiglia della donna sana che accede alla consulenza sia identificato il caso indice che sarà sottoposto a test genetico con sequenziamento completo dei geni BRCA1 e BRCA2 e, solo nel caso in cui sarà identificata una variante patogenetica, il test sarà esteso ai familiari, uno nel quale sia stata precedentemente accertata una mutazione genetica, per cui il test sarà specifico per quella mutazione. I dati clinici raccolti nell'ambito della consulenza sono inseriti in un'apposita sezione del database/cartella informatizzata dell'ambulatorio.

#### **7.4.1 CONSULENZA ONCOGENETICA PRE TEST**

La consulenza oncogenetica che precede il test prevede la presenza dell'Oncogenetista e dello Psicologo:

- si raccolgono domande e chiariscono eventuali dubbi prima dell'esecuzione del test;
- si raccoglie la firma sul consenso informato all'esecuzione del test;
- si esegue il prelievo di sangue periferico.

#### **7.4.2 TEST GENETICO**

##### **7.4.2.1 TEST GENETICO IN PAZIENTE SANA IN CASO DI MUTAZIONE GENETICA ACCERTATA NELLA FAMIGLIA**

- il test verrà eseguito presso il Laboratorio di Genetica Medica del P.O. Vito Fazzi con impegnativa per prelievo di sangue e ricerca della mutazione nota nella famiglia;
- il Biologo Genetista esegue l'esame tramite sequenziatore automatico;



ASL Lecce

PugliaSalute

DIREZIONE SANITARIA

Direttore Sanitario Dott. Roberto CARLA'

Via Miglietta, 5 - 73100 LECCE

Gruppo di Lavoro "Percorso rischio tumori eredo - familiari"

Coordinatore Dott.ssa Rosa Chiara FORCIGNANO'

- il Biologo Genetista invia referto (positivo o negativo per la presenza della mutazione patogenetica nota) al referente Oncogenetista;

- l'Oncogenetista richiama la paziente per fissare appuntamento di consegna del referto.

#### **7.4.2.2 TEST GENETICO CON SEQUENZIAMENTO COMPLETO IN PAZIENTE SANA, IN ASSENZA DI CASO INDICE**

- il test viene eseguito presso il laboratorio di Genetica Medica del PO Fazzi con impegnativa per prelievo di sangue e richiesta di sequenziamento completo dei geni BRCA1/2;

- il Biologo Genetista esegue l'esame tramite Next Generation Sequencing ed interpreta esito;

- il Biologo Genetista invia referto (positivo per mutazione patogenetica o non informativo) al referente Oncogenetista;

- l'Oncogenetista richiama la paziente per fissare appuntamento di consegna del referto.

#### **7.5 CONSULENZA POST-TEST E INDICAZIONE SORVEGLIANZA SECONDO IL PROFILO DI RISCHIO**

Sulla base dei due diversi scenari sopra-esplicitati, la consulenza post-test può avere esiti differenti, con particolare riferimento al caso in cui non vengano rilevate mutazioni patogenetiche.

La consulenza in cui si comunica l'esito del test genetico è particolarmente delicata dal punto di vista emotivo e psicologico, per le implicazioni che questo può avere sulla persona e sulla famiglia. I dati clinici raccolti nell'ambito della consulenza sono inseriti in un'apposita sezione del database/cartella informatizzata dell'ambulatorio.

##### **7.5.1 CONSULENZA POST-TEST IN PAZIENTE SANA CON MUTAZIONE PATOGENETICA NEI GENI BRCA1/2**

Nell'ambito della consulenza, che prevede la presenza dell'Oncogenetista e dello Psicologo:

- si consegna il referto e si spiega chiaramente quali sono i rischi associati alla presenza della mutazione specifica riscontrata e quali sono le implicazioni per la famiglia della paziente.

##### **7.5.1.2 GESTIONE RISCHIO AUMENTATO IN PAZIENTE SANA CON MUTAZIONE PATOGENETICA NEI GENI BRCA1/2**

Al termine della consulenza dell'Oncogenetista e dello Psicologo:

- si spiega alla paziente qual è il percorso di sorveglianza e prevenzione più adeguato, con tutte le strategie disponibili, secondo le linee guida AIOM 2020 per le neoplasie della mamme e le raccomandazioni AIOM 2019

Mammella-BRCA :

- sorveglianza clinico- strumentale, a cura degli specialisti senologi e ginecologi:
  - Ecografia mammaria semestrale fino ai 69 anni
  - Mammografia annuale fino ai 69 anni, poi biennale fino ai 74 anni
  - Risonanza magnetica (MRI) mammaria annuale fino ai 74 anni
  - ecografia transvaginale e dosaggio CA-125 con frequenza semestrale



ASL Lecce

PugliaSalute

DIREZIONE SANITARIA

Direttore Sanitario Dott. Roberto CARLA'

Via Miglietta, 5 - 73100 LECCE

Gruppo di Lavoro "Percorso rischio tumori eredo - familiari"

Coordinatore Dott.ssa Rosa Chiara FORCIGNANO'

- sorveglianza clinico-strumentale secondo il quadro familiare di neoplasie, secondo le indicazioni dell'oncogenetista
- chirurgia profilattica, a cura degli specialisti chirurgi, chirurghi plastici, ginecologi:
  - mastectomia bilaterale profilattica
  - salpingo-ovariectomia profilattica
- chemioprevenzione, secondo le indicazioni dell'Oncogenetista

- si consegna relazione scritta con esito del test, informazioni sul significato, indicazioni di prevenzione;

- l'Oncogenetista comunica al Centro Screening e al Centro di Senologia esito del percorso per gli adempimenti consequenziali; in particolare, la donna esce definitivamente dallo Screening ed è presa in carico dall'Ambulatorio dei Tumori Eredo-familiari che seguirà nel tempo l'aderenza al percorso indicato e resterà il punto di riferimento della donna.

#### **7.5.2 CONSULENZA POST-TEST IN PAZIENTE SANA CHE NON PRESENTA MUTAZIONI BRCA1/2**

##### **7.5.2.1 CONSULENZA POST-TEST IN PAZIENTE SANA NEGATIVA PER LA MUTAZIONE FAMILIARE NOTA DI BRCA1/2 C.D. VERA NEGATIVA**

Nell'ambito della consulenza, che prevede la presenza dell'Oncogenetista e dello Psicologo:

- si spiegano le implicazioni dell'esito "vero negativo" del test e si informa la paziente che il suo rischio di tumori è sovrapponibile a quello della popolazione generale;
- si consegna relazione scritta con esito del test, informazioni sul significato, indicazioni di prevenzione con rientro nello Screening Mammografico;
- si comunica al Centro Screening Mammografico che la paziente rientra nel percorso standard.

##### **7.5.2.2 CONSULENZA POST-TEST IN PAZIENTE SANA CHE NON PRESENTA MUTAZIONI NEI GENI BRCA1/2**

Nell'ambito della consulenza, che prevede la presenza dell'Oncogenetista e dello Psicologo:

- si spiegano le implicazioni dell'esito "non informativo" del test (i geni responsabili dei casi di tumore nella sua famiglia non sono BRCA1/2, tuttavia non è escluso che ci siano mutazioni in altri geni non analizzati).

##### **7.5.2.2.1 GESTIONE DEL RISCHIO AUMENTATO IN PAZIENTE SANA CHE NON PRESENTA MUTAZIONI NEI GENI BRCA1/2**

Al termine della consulenza, l'Oncogenetista

- propone alla paziente, se indicato, un approfondimento genetico, sui altri geni noti di predisposizione al tumore del seno o dell'ovaio (Piombino C, J Oncol. 2020)
- si spiega alla paziente qual è il percorso di sorveglianza più adeguato, secondo le linee guida AIOM 2020 per le neoplasie della mamme e le raccomandazioni AIOM 2019 Mammella-BRCA:
  - sorveglianza clinico- strumentale, a cura degli specialisti senologi:
    - Ecografia mammaria semestrale fino ai 69 anni



ASL Lecce

PugliaSalute

DIREZIONE SANITARIA

Direttore Sanitario Dott. Roberto CARLA'

Via Miglietta, 5 - 73100 LECCE

Gruppo di Lavoro "Percorso rischio tumori eredo - familiari"

Coordinatore Dott.ssa Rosa Chiara FORCIGNANO'

- Mammografia annuale fino ai 69 anni, poi biennale fino ai 74 anni
- sorveglianza clinico-strumentale secondo il quadro familiare di neoplasie, secondo le indicazioni dell'Oncogenetista;
- consegna relazione scritta con esito del test, informazioni sul significato, indicazioni di prevenzione anche per i familiari di I grado;
- comunica al Centro Screening e al Centro di Senologia l'esito del percorso per gli adempimenti consequenziali; in particolare, la donna esce definitivamente dallo Screening ed è presa in carico dall'Ambulatorio dei Tumori Eredo-familiari che seguirà nel tempo l'aderenza al percorso indicato e resterà il punto di riferimento della donna.

## 7.6 ELABORAZIONE ED ANALISI DEI DATI RACCOLTI NELLA FASE DI SPERIMENTAZIONE

Si analizzano i seguenti outcome:

- N.ro pazienti che effettuano prima consulenza sul totale delle pazienti che hanno compilato il questionario di valutazione;
- N.ro pazienti che effettuano prima consulenza sul totale delle pazienti che hanno ricevuto appuntamento;
- N.ro pazienti che effettuano test genetico;
- N.ro pazienti che rientrano nello screening sul totale delle pazienti con indicazione alla consulenza;
- N.ro pazienti con mutazione patogenetica nei geni BRCA1/2;
- N.ro pazienti ad alto rischio senza mutazione genetica accertata;
- N.ro pazienti con mutazione patogenetica nei geni BRCA1/2 che necessiterebbero di esenzione ticket dedicata;
- N.ro pazienti ad alto rischio senza mutazione genetica accertata che necessiterebbero di esenzione ticket dedicata;
- Tempo alla prima consulenza genetica dopo visita screening;
- Tempo alla consulenza post-test dopo prima consulenza con indicazione al test;
- Tempo alla consulenza post-test dopo visita screening (nelle pazienti con indicazione al test).

## 8. PROCESSO DI APPROVAZIONE, RIESAME, REVISIONE, AGGIORNAMENTO E RIAPPROVAZIONE

La procedura nella sua formulazione finale è proposta dal Coordinatore del Gruppo di Lavoro "Rischio Tumori Eredo familiari" al Direttore Sanitario della ASL Lecce per l'approvazione.

La presente procedura elaborata nella sua attuale versione dovrà comunque essere oggetto di revisione e/o aggiornamento ogni qualvolta emergeranno situazioni tali da consigliare delle modifiche e/o delle integrazioni, sempre nell'ottica di un miglioramento e di un superamento delle criticità che dovessero presentarsi.



ASL Lecce

PugliaSalute

DIREZIONE SANITARIA

Direttore Sanitario Dott. Roberto CARLA'

Via Miglietta, 5 - 73100 LECCE

Gruppo di Lavoro *"Percorso rischio tumori eredo - familiari"*

Coordinatore Dott.ssa Rosa Chiara FORCIGNANO'

Il processo di riesame, revisione e aggiornamento è effettuato dal Coordinatore del Gruppo di Lavoro "Rischio Tumori Eredo familiari" e dai componenti del G.d.L. in base alle evidenze emerse dalle attività svolte attraverso il Percorso oggetto della procedura documentata e segue il nuovo iter di approvazione.

Un processo di riesame, revisione ed aggiornamento sarà in ogni caso effettuato al termine del periodo di sperimentazione che avrà indicativamente la durata di trenta giorni lavorativi e potrà essere integrato da ulteriori documenti tecnici che si renderanno necessari.

La procedura rielaborata quindi sulla base delle esigenze che dovessero manifestarsi o di particolari necessità verrà quindi sottoposta ad una nuova approvazione del Direttore Sanitario della ASL LECCE.

#### **9. PROCESSO DI DISTRIBUZIONE E NOTIFICA**

La presente procedura è distribuita e notificata a cura dei rispettivi Direttori delle UU.OO.CC coinvolte nel Percorso e pubblicata sul portale aziendale.

Una copia cartacea completa di tutti i documenti allegati viene conservata ed archiviata in originale da ogni Direttore di Struttura Complessa interessata. I Direttori di Struttura Complessa avranno cura di farne copia a tutti gli operatori interessati utilizzando delle proprie liste di distribuzione.

#### **10. ARCHIVIAZIONE**

La copia originale della presente procedura è archiviata presso l'ufficio del Direttore Sanitario della ASL Lecce.

#### **11. ALLEGATI**

Allegato 1: **Documento di sintesi della procedura**

Allegato 2: **Strumento di selezione**

Allegato 3: **Diagramma di flusso**





ASL Lecce

PugliaSalute

DIREZIONE SANITARIA

Direttore Sanitario Dott. Roberto CARLA'

Via Miglietta, 5 - 73100 LECCE

Gruppo di Lavoro "Percorso rischio tumori eredo - familiari"

Coordinatore Dott.ssa Rosa Chiara FORCIGNANO'

## PROCEDURE DA ADOTTARE PER LA GESTIONE DEL PERCORSO "RISCHIO TUMORI EREDO – FAMILIARI" NELLE PAZIENTI SOTTOPOSTE A SCREENING MAMMOGRAFICO

### Fase sperimentale - Sinossi

Il Gruppo di Lavoro "Rischio tumori eredo – familiari", istituito dal Direttore Sanitario con nota prot. n. 0166012 del 20/11/2020 e coordinato dalla Dr.ssa Rosachiara Forcignanò, intende elaborare e definire, nell'ambito del Programma di Screening Mammografico, un percorso specifico e documentato dedicato alle donne con elevato rischio di tumori eredo – familiari. La prevenzione dei tumori nelle donne così identificate deve essere promossa secondo procedure standardizzate, distinte dallo screening e determinate sulla base di specifiche linee guida per l'alto rischio, come da DGR n. 1332 del 7/8/2020.

Obiettivo generale: gestire in modo appropriato e standardizzato, secondo il profilo di rischio identificato, la prevenzione oncologica nelle donne che accedono allo screening

#### Obiettivi specifici della procedura:

- identificare correttamente, tra le donne che accedono allo screening, quelle che hanno un elevato rischio eredo-familiare
- ridurre il numero di donne con profilo di rischio basso che, nell'ambito dello screening, ricevono indicazione inappropriata di mammografia annuale

La procedura prevede il coinvolgimento dei seguenti centri con i rispettivi referenti:

- Centro screening (referente: Dr.ssa Rosachiara Forcignanò)
- Centro Senologia (referente: Dr. Daniele Sergi)
- Ambulatorio dei Tumori eredo-familiari (referente: Dr.ssa Elisabetta De Matteis)
- Laboratorio di Genetica medica (referente: Dr. Salvatore Mauro)

Il Gruppo di Lavoro ha ritenuto che, per stabilire la fattibilità del percorso e determinare in modo corretto la procedura e le tempistiche, sarà condotta in prima applicazione una Fase Sperimentale. Tale fase comporterà l'arruolamento di donne di età compresa fra 50 e 54 anni sottoposte a Screening Mammografico nell'ambito dell'intera ASL Lecce per la durata di trenta giorni lavorativi e comunque fino al completamento dell'intero percorso.

#### Attività:

- Nel corso dei 30 giorni della fase sperimentale, a tutte le donne nella fascia di età 50-54 anni che accedono allo screening sarà somministrato, prima della mammografia, un questionario di valutazione del rischio.
- Le donne con esito mammografico negativo ed un punteggio oltre-soglia del questionario riceveranno un appuntamento per la consulenza oncogenetica, presso l'Ambulatorio dei Tumori Eredo-familiari di Lecce.
- La consulenza, che può prevedere fino a 3 incontri ed eventualmente uno o più test genetici, permetterà di identificare:
  1. le donne che, sulla base della storia personale e familiare, hanno un rischio oncologico sovrapponibile a quello della popolazione generale e quindi possono continuare nel percorso screening
  2. le donne che, sulla base della storia personale e familiare, e sulla base del test genetico, presentano un rischio elevato di tumori: tali donne escono dal percorso di screening e sono prese in carico dall'Ambulatorio dei Tumori Eredo-familiari per la gestione appropriata e standardizzata della prevenzione e della sorveglianza; la gestione del rischio elevato può includere la sorveglianza clinico-strumentale, la chirurgia profilattica, la chemioprevenzione.

Alla fine della fase sperimentale, verrà effettuata una valutazione delle attività sulla base di alcuni indicatori, al fine di stimare il numero potenziale di donne ad alto rischio eredo-familiare nella fascia di età 50-54 che hanno necessità di un percorso di prevenzione dedicato. Le analisi delle tempistiche, delle risorse e della fattibilità permetteranno di ri-definire e strutturare la procedura in modo che possa essere estesa con efficacia a tutte le donne che accedono allo screening, indipendentemente dall'età.



ASL Lecce

PugliaSalute

DIREZIONE SANITARIA

Direttore Sanitario Dott. Roberto CARLA'

Via Miglietta, 5 - 73100 LECCE

Gruppo di Lavoro "Percorso rischio tumori eredo - familiari"

Coordinatore Dott.ssa Rosa Chiara FORCIGNANO'

Scheda allegato 2. - Strumento di selezione

Nome \_\_\_\_\_ Cognome \_\_\_\_\_ C. F. \_\_\_\_\_

Gentile Signora,  
questa scheda ci permette di fare una prima valutazione del suo profilo di rischio eredo- familiare per carcinoma della mammella.

Si sono verificati nella sua famiglia casi di tumore al seno o all'ovaio? ☐ NO ☐ SI'

Se sì, ponga una crocetta nella riga della familiare colpita in corrispondenza del tipo di neoplasia e dell'età alla diagnosi.

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

Data \_\_\_\_\_

- Cerchiare i punteggi relativi ai casi riferiti e sommarli.

- Se la somma è < 2, il rischio è assimilabile a quello della popolazione generale; se uguale o superiore a 2, è indicato l'invio al centro di senologia individuato come spoke.

^ Inserire qui se il primo tumore è insorto in questa fascia d'età, anche se il carcinoma controlaterale è insorto in fascia d'età diversa

\* Tumore dell'ovaio sicuramente maligno, trattato con chemioterapia



ASL Lecce

PugliaSalute

DIREZIONE SANITARIA

Direttore Sanitario Dott. Roberto CARLA'

Via Miglietta, 5 - 73100 LECCE

Gruppo di Lavoro "Percorso rischio tumori eredo - familiari"

Coordinatore Dott.ssa Rosa Chiara FORCIGNANO'

## DIAGRAMMA DI FLUSSO

