



**Forum Risk Management**

obiettivo sanità salute

18

**21-24 NOVEMBRE 2023**  
**AREZZO FIERE E CONGRESSI**

# Franco Vantaggiato Pisanò

Coordinatore CSO ASL Lecce

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

Franco Vantaggiato Pisanò

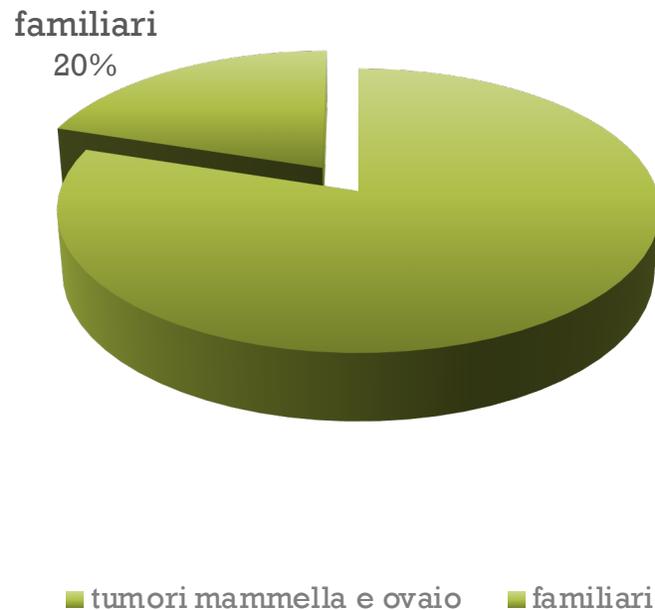
# Gruppo di Lavoro TEF-Screening mammografico

- 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
- Sig.ra Rita TARANTINO

- Background
- Fasi del percorso e rationale dello studio
- Disegno dello studio
- Fasi dello studio e fonti dei dati
- Obiettivi
- Endpoint primario ed indicatore
- Numeri attesi
- Risultati attesi

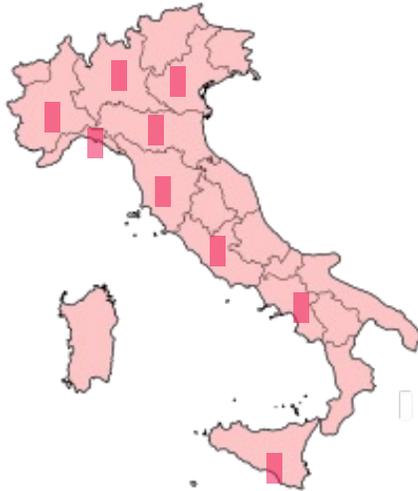
## Background -1

### Tumori mammella ed ovaio



- Circa il 20% dei carcinomi della mammella e dell'ovaio sono definiti familiari e di questi il 5-10% ereditari e sono determinati, nella maggior parte dei casi, dalla presenza di mutazioni patogenetiche nei geni BRCA1 e BRCA2.
- Mutazioni BRCA aumentano inoltre il rischio di carcinomi della mammella maschile, carcinomi della prostata, del pancreas.
- In Italia, si stima ci siano almeno 150000 soggetti con mutazione patogenetica nei geni BRCA1/2
- Le persone ad alto rischio eredo-familiare sono molte di più

## Background-2



Lo **screening mammografico**, grazie anche alla maggiore consapevolezza nelle donne e ad una più approfondita anamnesi familiare, ha visto aumentare negli anni il numero di donne con necessità di controlli più frequenti



**Ambulatorio dei Tumori Eredo-Familiari** in seno alla UOSVD Screening Oncologici ASL LE

3505  
famiglie



4854  
soggetti

Gennaio 2014- Ottobre 2020



### Regioni/PA con PDTA Alto Rischio Approvato

RANKING	REGIONE/PA	STATO RETE ONCOLOGICA	STATO BREAST UNIT	STATO PDTA BRCA	STATO ESENZIONE
1	EMILIA ROMAGNA	Inattivo	Approvato 2018	Approvato 2012	Approvato 2012 D99
2	LIGURIA	Approvato 2005	Approvato 2016	Approvato 2016	Approvato 2017 D99
3	LAZIO	Inattivo	Approvato 2015	Approvato 2017	Inattivo
4	VENETO	Approvato 2013	Approvato 2016	Approvato 2018	In corso
5	CAMPANIA	Approvato 2018	In corso	Approvato 2018	Approvato 2018 R99
6	TOSCANA	Approvato 2002	Inattivo	Approvato 2018	Approvato 2018 D97
7	SICILIA	Approvato 2014	In corso	Approvato 2019	Approvato 2019 D99

Approvato	In corso	Inattivo
-----------	----------	----------



## Gli screening oncologici nel PNP 2020-2025

### MACRO OBIETTIVO MALATTIE CRONICHE

Obiettivi strategici del MO	Linee strategiche di intervento	LEA di riferimento
<p>1.20 Aumentare l'estensione dei programmi di screening oncologico alla popolazione target per ciascuno dei 3 tumori oggetto di screening</p> <p>1.21 Aumentare l'adesione ai programmi di screening oncologico</p> <p>1.22 Identificare precocemente i soggetti a rischio eredo familiare per tumore della mammella</p>	<p>n. Rafforzamento/implementazione dei coordinamenti regionali screening</p> <p>o. Offerta di programmi organizzati di screening oncologici per i carcinomi della cervice uterina (test HPV DNA), della mammella e del colon retto</p> <p>p. Implementazione di protocolli di screening cervicale differenziati per le donne vaccinate a 11-12 anni contro l'HPV</p> <p>q. Implementazione di percorsi diagnostico terapeutici, integrati con i programmi di screening in essere, per donne ad alto rischio di cancro alla mammella per mutazioni genetiche di BRCA1 e BRCA2</p>	<p><b>Allegato 1 "Prevenzione collettiva e sanità Pubblica:</b></p> <p><b>Area F Sorveglianza e prevenzione delle malattie croniche, inclusi la promozione di stili di vita sani ed i programmi organizzati di screening; sorveglianza e prevenzione nutrizionale:</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• <b>F8 Screening oncologici definiti dall'Accordo Stato Regioni del 23 marzo 2005 e dal Piano nazionale della prevenzione 2014-2018</b></li> </ul>

*Contrastare le disuguaglianze di accesso*

## Background-3



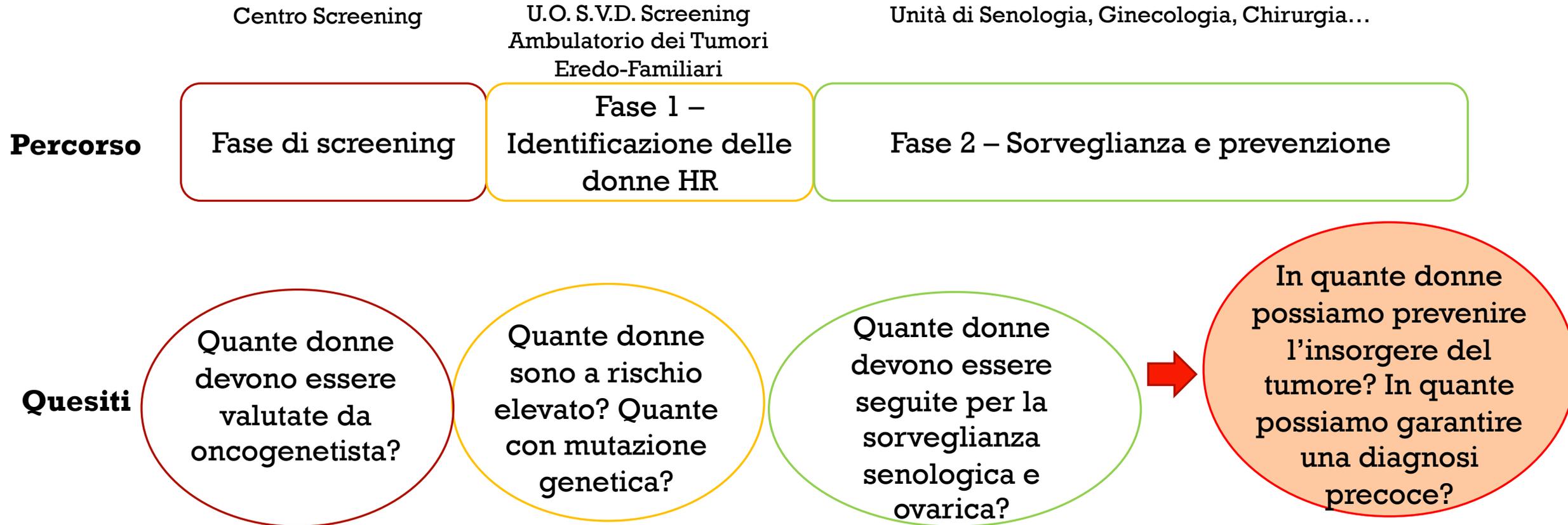
ASL LECCE

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

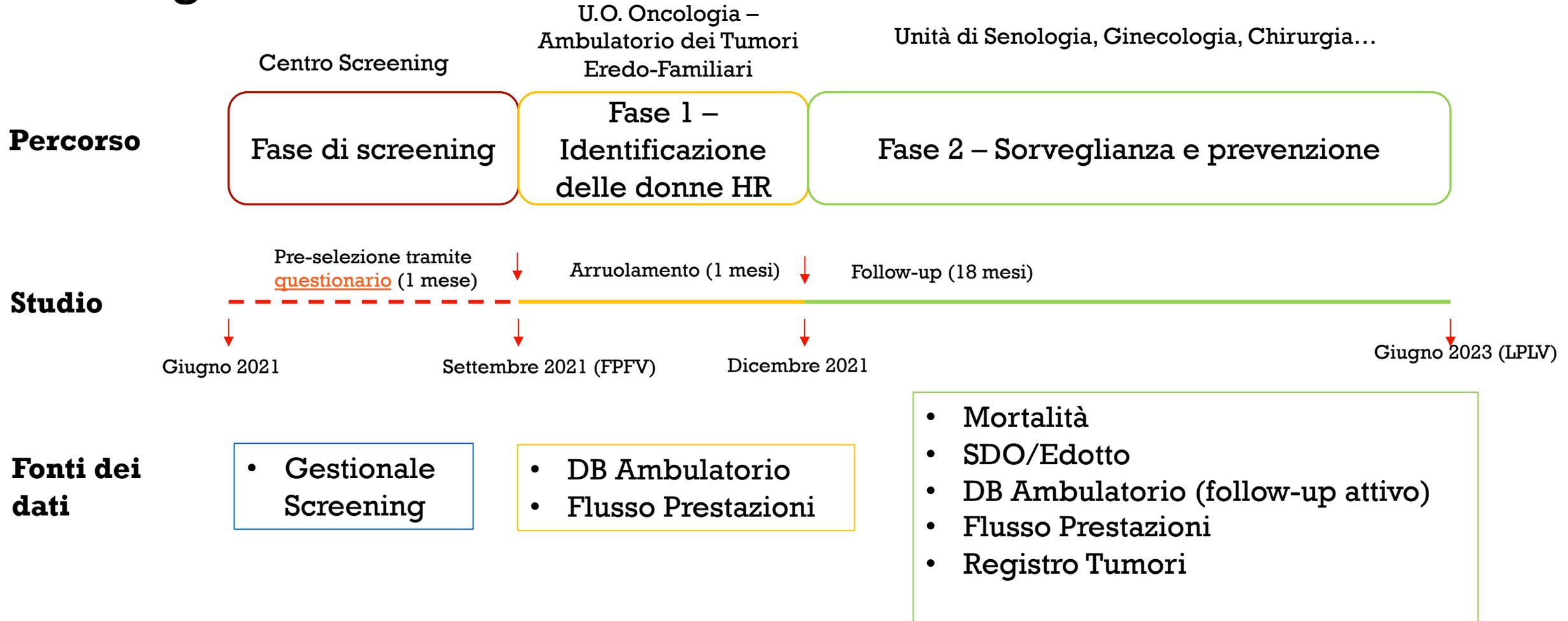
**FASE SPERIMENTALE DEL PROGETTO**

- Con DDG 300/2021: progetto sperimentale che stabilisce le procedure da adottare per l'individuazione e la presa in carico delle donne ad alto rischio eredo-familiare tra quelle che accedono allo screening mammografico
- Il percorso è stato definito "sperimentale", in quanto la prima fase riguarda esclusivamente le donne di età compresa tra i 50 ed i 54 anni che accedono allo screening mammografico

# Fasi del percorso e Razionale



# Disegno dello studio e fonti dei dati



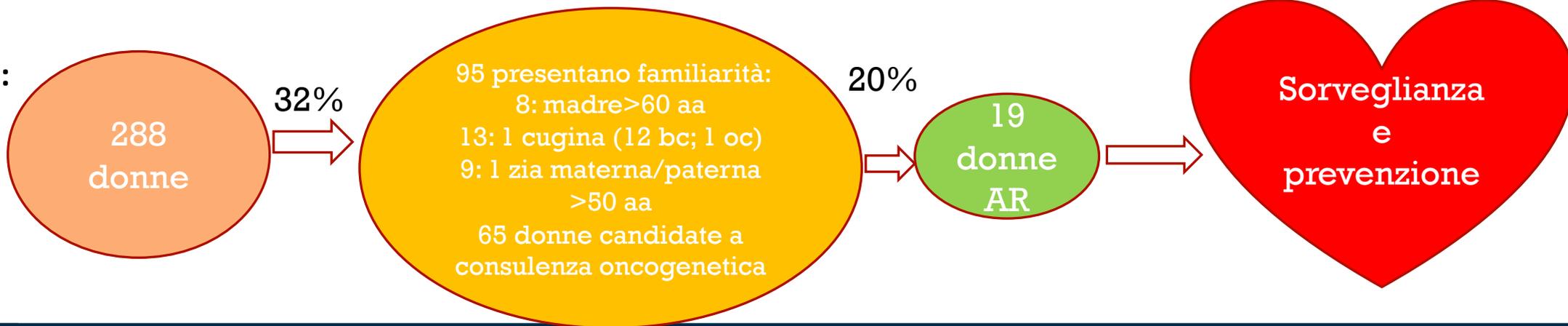
**Questionario/griglia di selezione  
delle donne a rischio eredo-familiare**

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

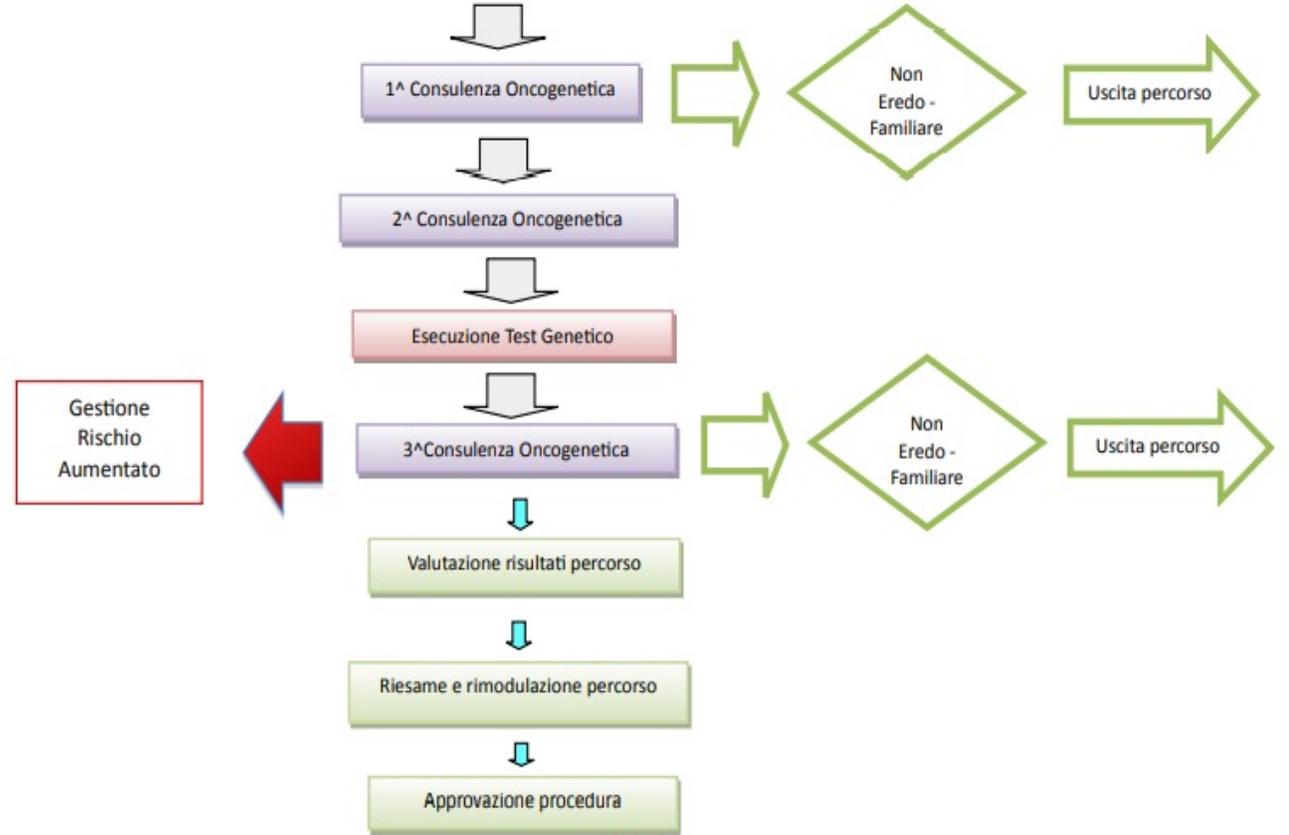
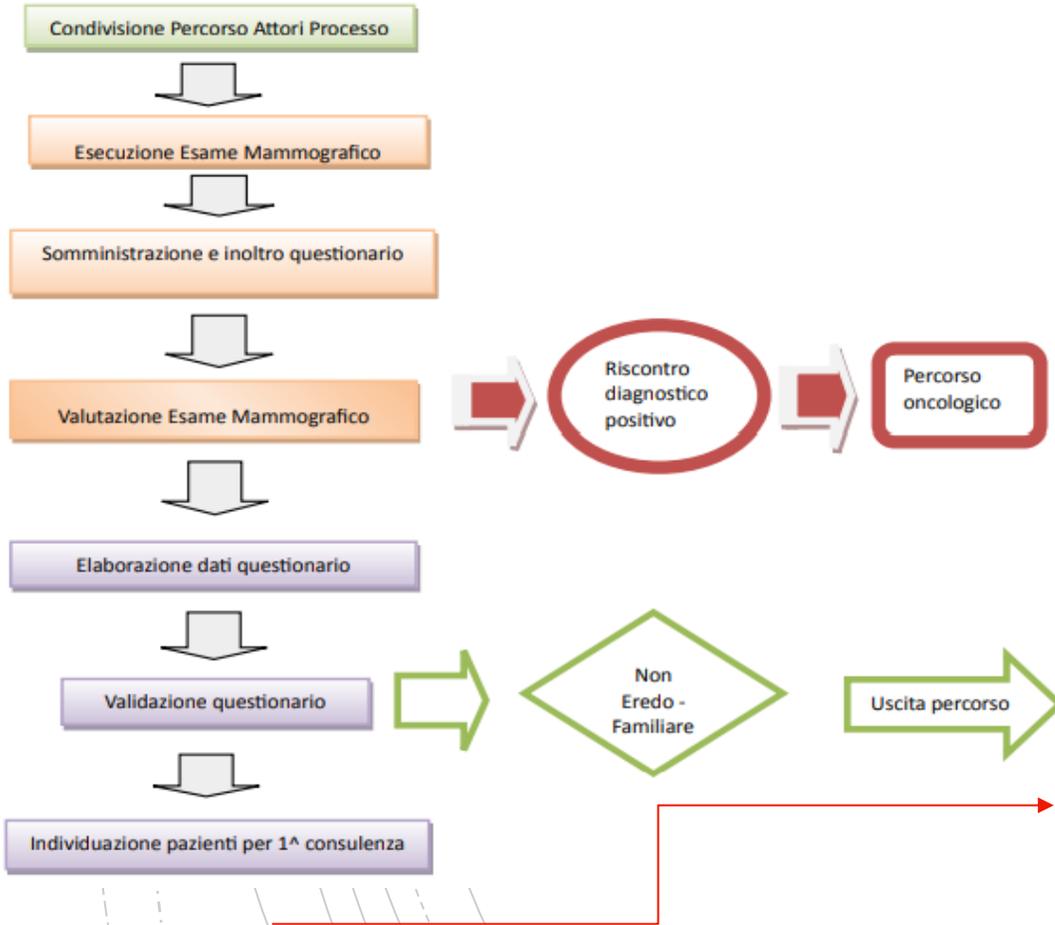
- Cerciare i punteggi relativi ai casi riferiti e sommarli.



**Progetto pilota:  
 numeri e  
 proporzioni  
 attesi**



**DIAGRAMMA DI FLUSSO**



**Attività Screening mammografico – Ambulatorio TEF**

**Gennaio 2023- Settembre 2023**

Tutti gli oggetti di Access

HomePage

Tabella

- Ricerca\_Guidata\_Classificazione\_Albero
- Ricerca\_Guidata\_Comune\_di\_nascita
- Ricerca\_Guidata\_Comune\_di\_residenza
- Ricerca\_Guidata\_Distretto
- Ricerca\_Guidata\_Fonte\_invio
- Ricerca\_Guidata\_Medico\_curante
- Ricerca\_Guidata\_Tipo\_Albero
- Tabella\_Alberi
- Tabella\_Pazienti

Query

- Query\_Ultimo\_Albero
- Tabella\_Pazienti Query pre test**
- Test

Maschere

- Cerca albero
- Cerca paziente
- HomePage
- MSK\_Alberi
- MSK\_FoglioDati\_pazienti
- MSK\_Pazienti
- Nuova classificazione dell'albero
- Nuova fonte di invio
- Nuovo comune di nascita



**ASLLECCE**  
SERVIZIO SANITARIO DELLA PUGLIA

## FAMILY HEREDITARY CANCER database v1.2

RICERCA

Ricerca Albero   Ricerca Paziente

NUOVO

Nuovo Albero

FILES

Questionario   Documenti

Statistica



**Paziente**

HomePage   Albero   Documenti   C.Privacy   C.Informato

Numero Albero:

**Paziente**

Cognome:

Nome:

Sesso:

Data di nascita:

Comune di nascita:

Indirizzo di residenza:

Numero civico:

Comune di residenza:

Codice Fiscale:

Telefono 1:

Telefono 2:

Telefono 3:

e-mail:

Medico curante:

Distretto:

**Schede**

**Test**

**Eleggibilità al test**

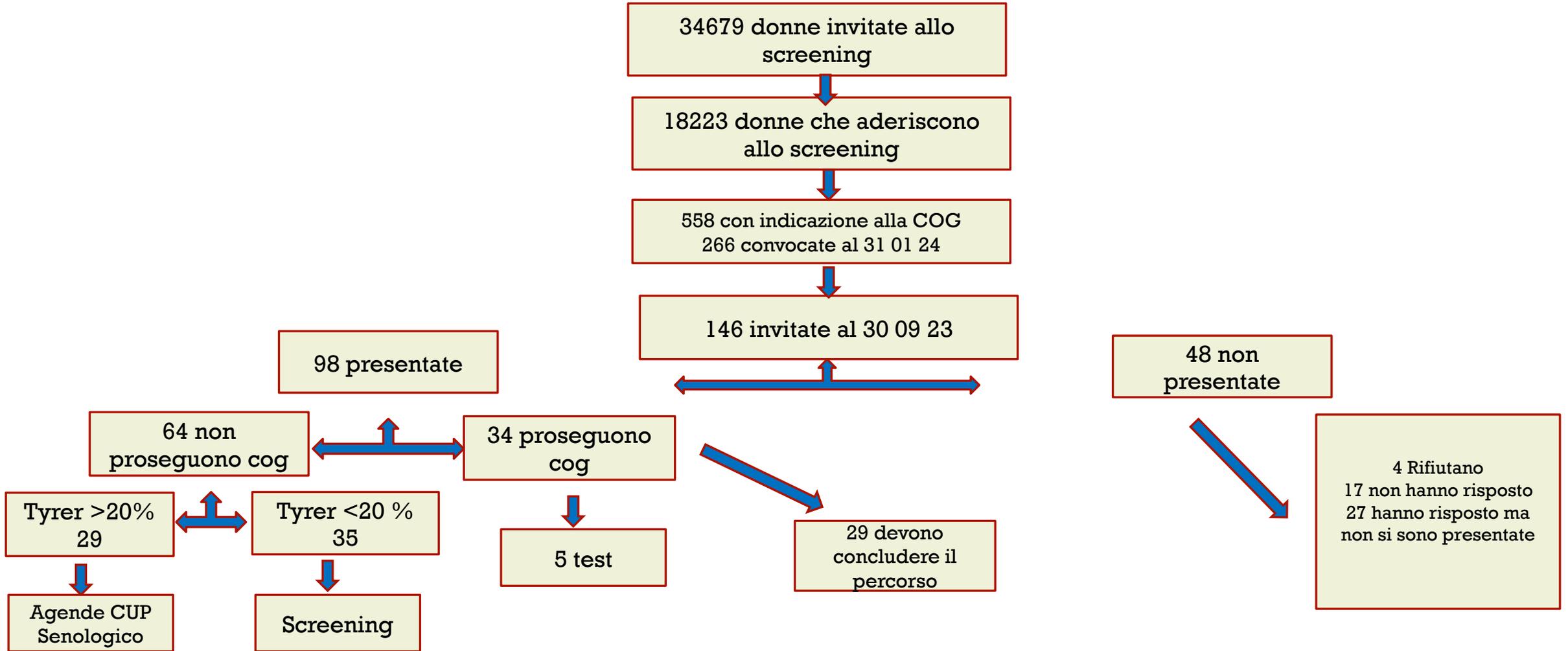
**Data**

C. Informato esecuzione test:

Prelievo test genetico:

Test richiesto:

BRCA  MMR  TP53  Panel Roma



ID Paziente	ID Albero	Cognome	Nome	Data di nascita	Fonte invio	Test brca	Test eseguito BRCA	Tyrer-Cuzick
4004	1246	[REDACTED]	Maria Grazia	12-set-67	Screening	Ricerca mutazione nota	VERO	negativo rientra nello screening
4416	3190	[REDACTED]	[REDACTED]	09-mar-61	Screening	Sequenziamento completo	VERO	storia ca negativo HBC
4551	3300	[REDACTED]	[REDACTED]	11-gen-72	Screening	Sequenziamento completo	VERO	40.1% negativo
1638	986	[REDACTED]	[REDACTED]	03-mag-59	Screening	Ricerca mutazione nota	VERO	negativo
1643	986	[REDACTED]	[REDACTED]	28-feb-61	Screening	Ricerca mutazione nota	VERO	negativo

**Calcolo del rischio Tyrer-Cuzick**

Untitled - IBIS Risk Evaluator

File Edit View Tools Help

Add Del Risk Sort Find

**Personal factors**

Woman's age: 58 Menarche: 12 Height (m): 160 Weight (kg): 58 Metric: Imperial:

Nulliparous:  Parous:  Unknown:  Age First Child: 34

No benign disease:  Hyperplasia (not atypia):  Unknown benign disease:  Atypical hyperplasia:  LCIS:

Ovarian cancer:

Premenopausal:  Perimenopausal:  Postmenopausal:  No information:  Age at menopause: 53

Measurements: Metric: Imperial:

Patient id: no: 1 **Calculate Risk**

Competing mortality:  Risk Options

HRT use Length of use (years): Never:  5 or more years ago:  Less than 5 years ago:  Current user:

Ashkenazi inheritance:

Mother: Ovarian:  Bilateral:  Breast cancer:  Age: 38

Sisters: Ovarian:  Bilateral:  Breast cancer:  Age: ?

Paternal Gran: Ovarian:  Breast cancer:  Age: ?

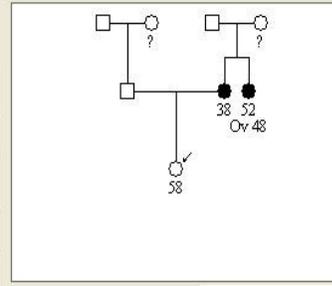
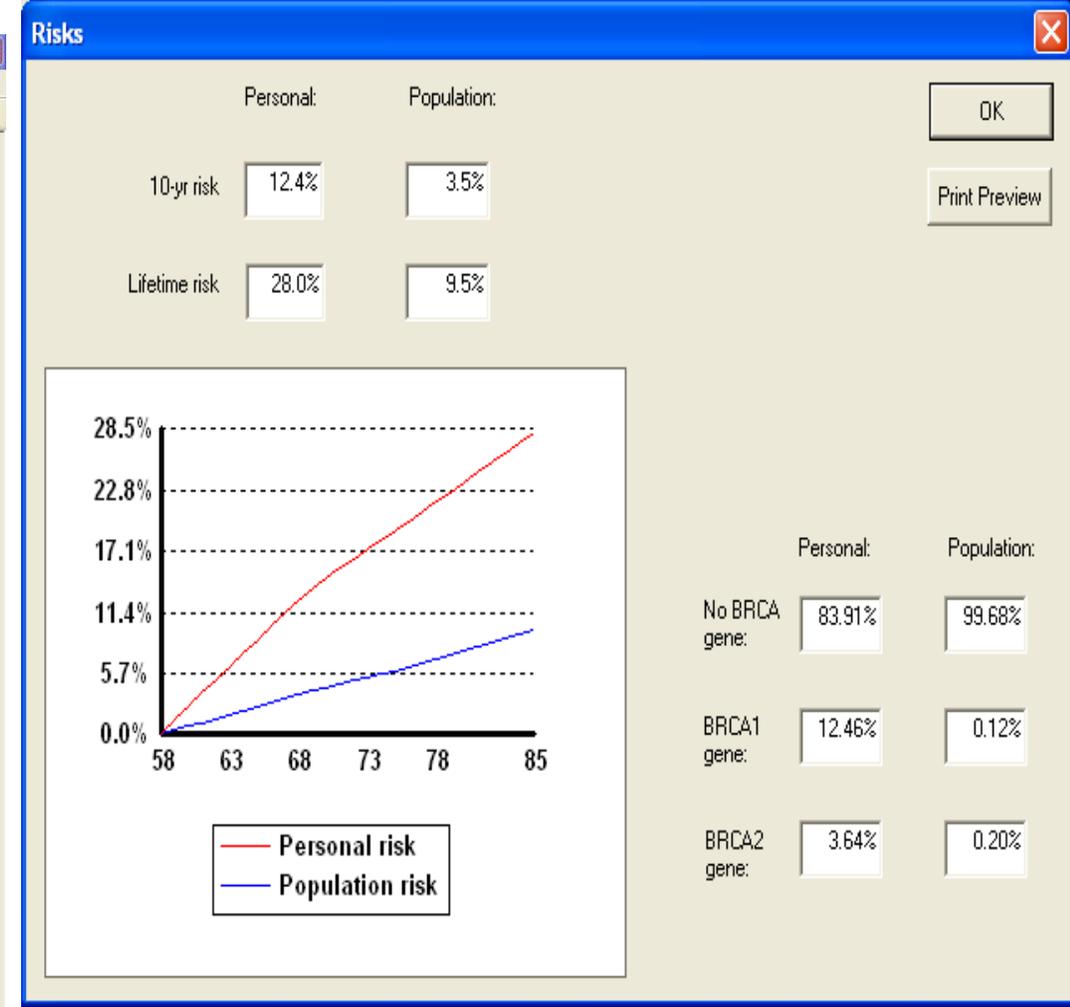
Maternal Gran: Ovarian:  Breast cancer:  Age: ?

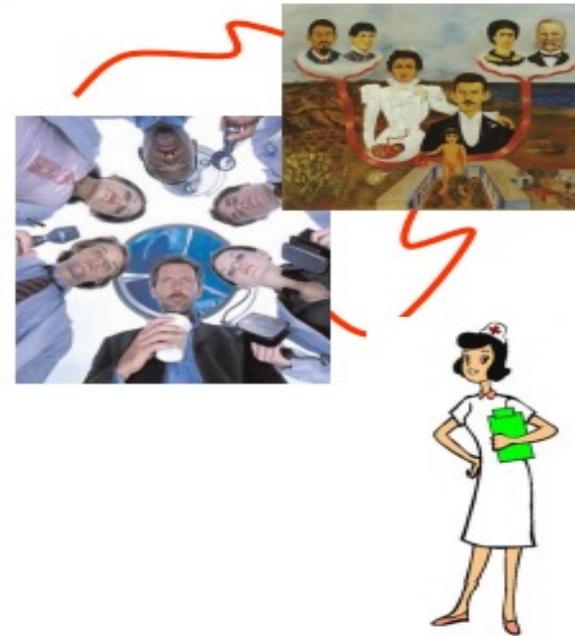
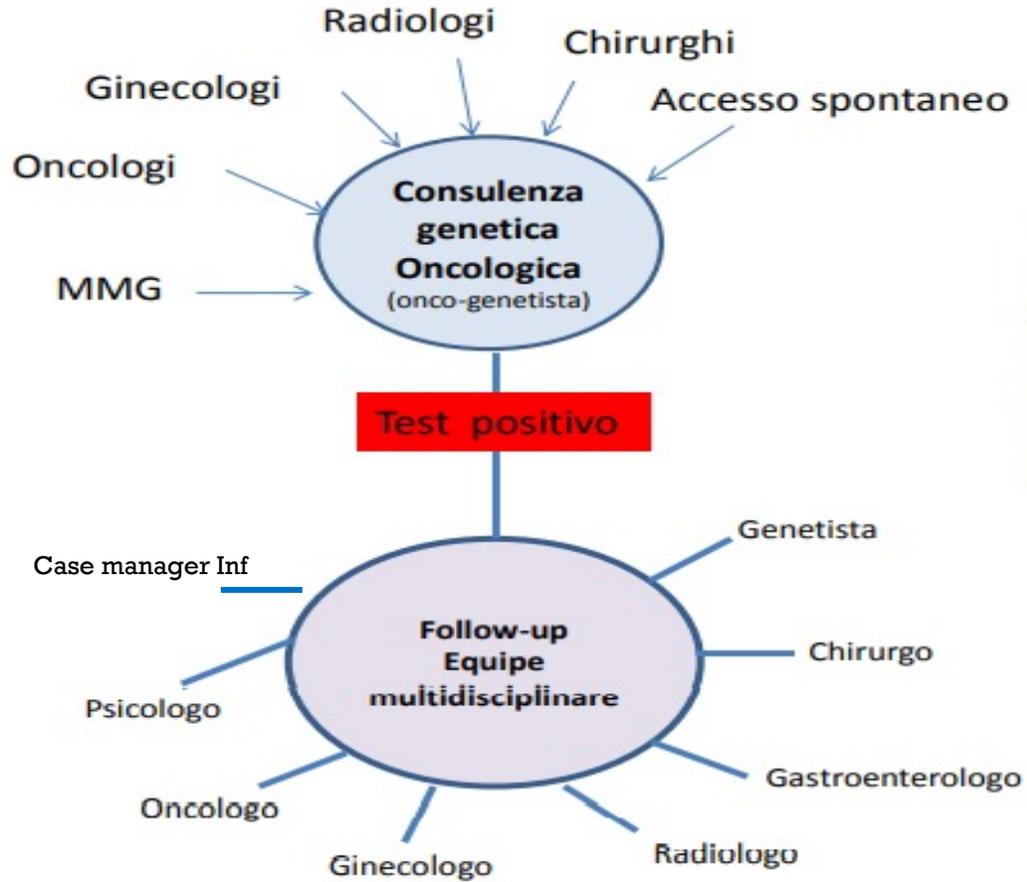
Paternal aunts: Ovarian:  Breast cancer:  Age: ?

Maternal aunts: Ovarian:  Breast cancer:  Age: 52

Daughters: Ovarian:  Breast cancer:  Age: ?

Male relatives: Half Sisters: Affected cousins: Affected Nieces: Genetic Testing: View Family History



## Conclusioni

Questo è il primo modello multistep basato sulla popolazione che mira a identificare i soggetti con mutazioni BRCA1/2 e a offrire un programma di sorveglianza intensivo per le donne ad alto rischio ereditario.

E' uno strumento fattibile ed efficace, anche se devono essere compiuti ulteriori sforzi per aumentare la conoscenza dell' utilità della prevenzione e l'accettazione delle valutazioni multiple da parte della popolazione in studio.



Forum Risk Management

obiettivo sanità salute

21-24 NOVEMBRE 2023  
AREZZO FIERE E CONGRESSI

18

