Roma, 7 giugno 2019 - Per la prevenzione del tumore della mammella, occorrerebbe avviare, nell'ambito del programma di screening mammografico, una valutazione del profilo di rischio genetico al fine di identificare, attraverso un percorso dedicato, le donne potenzialmente portatrici di variante dei geni BRCA. Rispetto alle cure possibili invece, il test BRCA dovrebbe essere effettuato su tutte le pazienti, secondo le Raccomandazioni delle Società Scientifiche, al momento della diagnosi di tumore all'ovaio, poiché ad oggi, si dispone di terapie mirate.

Allo stesso tempo, è necessario fare in modo che il test BRCA sia esteso ai familiari delle persone risultate positive (uomini compresi) e che sia garantito l'accesso gratuito alle visite e agli esami consigliati a tutti i soggetti sani che presentano una variante BRCA.

Sono queste le indicazioni che emergono dall'indagine "Test genetici: tra prevenzione e diritto alle cure. Focus Test BRCA", promossa da Cittadinanzattiva. L'indagine ha interessato i professionisti sanitari di tre regioni: Campania, Piemonte e Sicilia, per conoscere la loro esperienza su come viene erogato il test BRCA.

Il test è l'analisi di un campione biologico (sangue o tessuto tumorale) che permette di esaminare i geni BRCA1 e BRCA2, associati alla trasmissione di una predisposizione ereditaria dei tumori della mammella e dell'ovaio. Nel caso sia presente l'alterazione di uno o di entrambe i geni, non si 'eredita' il tumore, ma il rischio di svilupparlo.

I dati saranno presentati in tre eventi regionali: il 14 giugno a Napoli, l'1 luglio a Palermo e il 25 settembre a Torino. L'indagine completa, con le proposte nazionali è disponibile sul sito web di Cittadinanzattiva mentre gli approfondimenti regionali saranno disponibili a partire dalla data di ogni evento.

"Le persone ad alto rischio ereditario non possono essere lasciate sole ed essere costrette ad investire di tasca propria sul percorso di prevenzione. Dobbiamo promuovere una sinergica collaborazione tra

specialisti dei centri e quelli operanti sul territorio, ponendo un'attenzione particolare al ruolo dei medici di medicina generale. È necessario che ogni Regione individui centri di riferimento per l'esecuzione e l'interpretazione del test BRCA ma soprattutto, dopo aver eseguito i test, è indispensabile prevedere una specifica presa in carico dei pazienti risultati positivi. È arrivato inoltre il momento di riconoscere formalmente le linee guida delle società scientifiche ed esplicitare i criteri di accesso al test BRCA e le tempistiche in modo da assicurare equità e uniformità di opportunità ai cittadini in tutte le Regioni. Non da ultimo, occorre rimodulare i Percorsi Diagnostici terapeutici ed assistenziali (PDTA) per le persone ad alto rischio genetico, affinché prevedano al loro interno una vera strategia di presa in carico allargata non solo al singolo ma all'intera famiglia", ha affermato Antonio Gaudioso, Segretario Generale di Cittadinanzattiva.

I risultati dell'indagine nazionale
I soggetti più frequentemente sottoposti al test BRCA hanno 36-49 anni (67%). Ogni centro esegue mediamente 51,1 test a scopo diagnostico e 21,4 per l'indirizzo terapeutico. Ai familiari di persone risultate positive al test diagnostico viene proposto il test BRCA nell'83% delle situazioni; il test è esteso anche ai familiari "molto di frequente" in un caso su due.

A richiederlo è l'oncologo (71%), seguito dal genetista medico (46%) e dal ginecologo con competenze oncologiche (29%). Nelle diverse fasi che potrebbero condurre ad una diagnosi clinica di tumore ereditario, il 29% dei centri dichiara di non agire in un contesto multidisciplinare, inoltre all'interno dell'équipe nel 41% dei casi è assente il case manager.

La consulenza genetica oncologica è offerta dal 54% dei centri; e di questi il 92% garantisce la presa in carico completa della persona fin dalla fase pre-test.

C'è molto da lavorare sulle informazioni fornite alla persona che risultano positive al test BRCA: ad esempio, i colloqui alle persone sono previsti in 7 casi su 10 ma l'offerta non è "sistematica" perché non obbligatoria e nel 62% può dipendere dalla richiesta spontanea del soggetto. Nei casi in cui il test BRCA sia "non informativo" o "non conclusivo", è generalmente il centro a restare in contatto con la persona (88%), ma sussistono allo stesso tempo casi (25%) in cui il laboratorio potrà eventualmente proporre nuove indagini. Comunica il risultato del test il genetista medico (58%) e l'oncologo (54%).

Presa in carico e gestione del rischio
In 1 centro su 4 non sono attive misure di sorveglianza clinica e strumentale secondo le linee guida regionali, nazionali o internazionali e in multidisciplinarietà. Nei centri ove le misure esistono, solamente il 58% prevede un percorso per la gestione di soggetti con predisposizione genetica alla sindrome dei tumori della mammella e dell'ovaio, tuttavia nel 44% tali percorsi non sono sempre formalizzati. Anche i centri che presentano un documento formalizzato, non sempre presentano PDTA che definiscono in maniera esplicita gli elementi prioritari per la gestione e la presa in carico delle persone.

Il 75% dei centri offre strategie per gestire il rischio ma, in circa il 67% dei casi, queste sono completamente a carico della persona "sana" alla quale è fornita informazione sui costi. Il dato presenta zone grigie: per la chirurgia di riduzione del rischio sembra assente una specifica tariffa codificata a livello regionale per le persone con un alto rischio genetico.

Laboratori
Il 25% dei centri possiede un laboratorio interno alla struttura; il 33% si avvale di un laboratorio esterno con sede in provincia, il 50% fa riferimento ad un laboratorio regionale. Circa il 17% dei centri fa riferimento ad un laboratorio sito fuori regione.
I protocolli utilizzati dal laboratorio descrivono come suddividere gli spazi in modo da evitare contaminazioni tra campioni solamente nel 56% dei casi. Solo il 57% dei laboratori procede ad una raccolta sistematica e centralizzata delle varianti BRCA osservate, al fine di contribuire alla miglior classificazione delle stesse e ciò non aiuta a ridurre gli errori legati ai limiti delle conoscenze attuali.

Tempi di attesa per il cittadino
Circa il 13% delle persone, al quale è stato diagnosticato il tumore (mammella o ovaio), accede al test BRCA entro le 24 ore successive alla richiesta e, nel 38%, il referto arriva oltre due mesi dopo. Tra i soggetti “sani”, il 33% accede al test entro 7 giorni ma nel 46% la refertazione avviene più di due mesi dopo. A questi tempi vanno aggiunti quelli per la consegna del risultato: nel 21% dei casi, se il test è positivo, si attende almeno un mese; solo il 42% riceve il risultato entro qualche giorno.

Consenso informato e cura della riservatezza
L’88% dei centri intervistati utilizza un protocollo di comunicazione e raccolta di consenso scritto prima di sottoporre la persona al test BRCA, mentre in 1 caso su 10 tale procedura non risulta essere la norma. Pur rilevando un buon impegno sul contenuto del consenso informato, è necessario uno sforzo maggiore nella sua formulazione, in particolare in un caso su tre vanno migliorate le informazioni su potenzialità del test e modalità di comunicazione degli esiti.

Formazione professionale
C’è purtroppo un’attenzione residuale alla formazione professionale: negli ultimi due anni, solo il 52% dei centri ha realizzato corsi di formazione per professionisti che richiedono il test e meno di un su due (45%) ha affrontato tematiche di genetica oncologica che includono aspetti etici. Il 62% inoltre non investe su temi quali aspetti psicologici connessi all’esame, tecniche per far emergere preoccupazioni e vissuto del paziente e corretta gestione delle dinamiche relazionali tra operatori sanitari.

All’iniziativa hanno partecipato associazioni di pazienti (ABRCAdaBRa, ACT0 ONLUS, Europa Donna), Società Scientifiche (AIOM, CIPOMO, SIAPEC, SIGU, SIPO) e un PANEL di esperti della materia.