



Trento, 10 aprile 2019

Egregio Signor
Walter Kaswalder
Presidente del Consiglio Provinciale
SEDE

Proposta di mozione n.

ESENZIONE DEDICATA PER I SOGGETTI SANI AD ALTO RISCHIO GENETICO DI TUMORE ALLA MAMMELLA E/O OVAIO IN QUANTO PORTATORI DI MUTAZIONI GENETICHE BRCA1 E BRCA2.

L'analisi di mutazione dei geni BRCA1 e BRCA2 viene condotta al fine di valutare la predisposizione genetica di un paziente allo sviluppo dei tumori alla mammella e all'ovaio. I geni BRCA1 e BRCA2 rappresentano i principali geni responsabili della maggior parte dei casi di predisposizione ereditaria per tali patologie. Una parte dei tumori al seno e all'ovaio sono cosiddetti sporadici, cioè le mutazioni vengono acquisite casualmente durante il corso della vita, e non vengono trasmesse alla progenie. Una cospicua percentuale dei tumori possono essere ereditari. Si stima che circa il 14% dei tumori alla mammella ed il 10% dei tumori ovarici siano causati da mutazioni ricorrenti a livello del gene BRCA1 e BRCA2. I tumori ereditari alla mammella ed all'ovaio sono causati da mutazioni ricorrenti a livello della linea germinale che possono essere trasmessi da entrambi i genitori, sia ai figli maschi che femmine, in maniera autosomica dominante, cioè i figli hanno il 50% di probabilità di ereditare la suscettibilità genetica allo sviluppo dei citati tumori. Le persone che ereditano una mutazione germinale nascono quindi con una copia del gene mutata. Tuttavia è da

sottolineare che questi soggetti non ereditano il tumore, ma solamente la predisposizione a sviluppare il tumore. Non tutte le persone che sono portatrici di mutazione sviluppano la patologia neoplastica; sebbene queste mutazioni aumentano notevolmente il rischio di insorgenza del tumore, questo non si sviluppa finché la copia normale del gene corrispondente non viene soggetta a mutazione nel corso della vita. Il test genetico determina se una persona presenta o meno delle mutazioni a livello del gene BRCA1 o BRCA2. Un risultato positivo significa che sono state identificate una o più specifiche mutazioni, e quindi può essere stimato in termini probabilistici il rischio di sviluppare il tumore associato a quel tipo di mutazione.

A seguito di approfonditi studi effettuati su famiglie a rischio, è stato accertato che le donne che possiedono mutazioni ereditarie a livello dei geni BRCA1 o BRCA2 rischiano di sviluppare un tumore alla mammella nell'87% dei casi, contro una probabilità del 10% dei non portatori di mutazioni. Le mutazioni ereditarie a livello di tali geni determinano nelle donne un sensibile aumento del rischio di sviluppare un tumore al seno in età precoce (prima della menopausa), rappresentando quindi una caratteristica peculiare della suscettibilità ereditaria. Recenti studi hanno, infatti, dimostrato che più della metà delle donne portatrici di mutazioni a livello dei geni BRCA sviluppa un tumore al seno prima dei 50 anni, con un'età media di diagnosi del tumore di 41 anni.

Il rischio di sviluppare un tumore ovarico in caso di ricorrenza di mutazioni in uno dei due geni in questione è, invece, compreso tra il 44-60%, rispetto all'1% di probabilità dei non portatori.

Secondo il Presidente della "Fondazione Veronesi" Paolo Veronesi, il test generalmente viene effettuato nelle donne al di sotto dei 35 anni "quando si registrano almeno tre casi in famiglia di tumore al seno e all'ovaio tra madre, zie o sorelle". In caso di positività sono due le strade che si possono seguire. La prima è quella di intensificare i controlli. La seconda è quella di procedere con la mastectomia radicale e talvolta anche con la rimozione delle ovaie. In ogni caso è indispensabile non solo il counseling genetico ma anche quello psicologico.

Sempre secondo Veronesi "la ricerca delle mutazioni di BRCA non è questione solo di diagnosi precoce. Il test andrebbe infatti effettuato anche dopo la diagnosi di tumore - in particolare quello all'ovaio - poiché la conoscenza della positività o meno è utile nella scelta

di quali terapie utilizzare. Non solo, conoscere l'eventuale positività può essere di aiuto per allargare l'analisi al resto della famiglia. Un'indicazione sulla carta che non trova però ancora un riscontro sul piano pratico. L'accesso al test non è infatti garantito in modo omogeneo in tutte le Regioni italiane”.

Nel 2017 è stata approvata dall'Aula del Senato una mozione che sancisce l'impegno del Governo a “valutare l'utilità e la possibilità di impegnare e destinare le risorse economiche e ad adottare tutte le misure, anche attraverso accordi all'interno della Conferenza Stato-Regioni, al fine di assicurare l'uniformità di trattamento su tutto il territorio nazionale per l'esenzione dal ticket, riservata già da alcune Regioni, alle portatrici di mutazioni patogenetiche dei geni BRCA1 e BRCA2, garantendo il rispetto del diritto alla salute sancito dall'articolo 32 della Costituzione”.

Solo quattro Regioni italiane (Lombardia, Liguria, Emilia Romagna e Toscana) hanno stabilito la rimborsabilità del test genetico BRCA per i familiari delle donne colpite dal carcinoma dell'ovaio e che se risultate positive a quest'esame la rimborsabilità del conseguente percorso di diagnosi precoce. Una vera e propria strategia di riduzione del rischio nei familiari sani.

In Trentino per accedere a questo tipo di prestazioni, che sono disponibili in APSS, è necessario passare tramite consulto dello specialista di Genetica Medica del S.Chiera, al termine del quale lo stesso specialista valuterà la necessità e darà le eventuali indicazioni per effettuare gli esami indicati.

Al momento se non ha un'esenzione tipo “048” o per invalidità al 100%, non esiste un'esenzione dedicata.

Tutto ciò premesso

il Consiglio della provincia autonoma di Trento

impegna la Giunta provinciale a:

- stabilire un percorso di presa in carico, differenziato per classi di età, per i soggetti sani residenti in Trentino che siano ad alto rischio genetico di tumore alla mammella e/o dell'ovaio in quanto portatori di mutazioni genetiche o appartenenti a famiglie con caratteristiche di storia oncologica fortemente sospette per la presenza di una mutazione non rilevabile dai test attuali (rischio genetico equivalente);

- valutare l'opportunità dell'esclusione della compartecipazione al costo ("ticket") per i soggetti sani che sono risultati essere ad alto rischio genetico di tumore della mammella e/o dell'ovaio in quanto portatori di mutazioni genetiche o appartenenti a famiglie con caratteristiche di storia oncologica fortemente sospetta per una mutazione non rilevabile dai test attuali (rischio genetico equivalente);
- individuare un codice che dovrà essere riportato nel campo esenzione delle richieste di prestazioni per la diagnosi precoce e prevenzione dei tumori della mammella e/o dell'ovaio corrispondente alla seguente descrizione "Prestazioni diagnostiche correlate alla diagnosi precoce del tumore alla mammella/ovaio in pazienti con riscontro di rischio eredo-familiare".

Cons. Lucia Coppola

Cons. Paolo Ghezzi