Comunicato stampa

AstraZeneca

La lotta al tumore ovarico passa dal diritto al test genetico BRCA. Al via tre progetti nazionali: Società Scientifiche e Associazioni Pazienti dimostrano la necessità di garantire un accesso omogeneo al test in tutta Italia, per le pazienti e per la prevenzione dei famigliari. Appello forte alla Regione Lombardia: si chiede di "Scegliere di Sapere".

Il 15-25% dei carcinomi delle ovaie deriva dalla mutazione del gene BRCA che, ribattezzata "mutazione Jolie", aumenta la probabilità di sviluppare un tumore ovarico fino al 46%, rispetto all'1,8% della popolazione generale.
L'accesso al test per le pazienti diagnosticate con tumore ovarico dovrebbe essere un diritto garantito in modo omogeneo in tutte le Regioni italiane, secondo le Raccomandazioni delle principali Società Scientifiche.
Ad oggi, però, ci sono alcune Regioni - come la Lombardia - in cui le Raccomandazioni non sono ancora applicate e ciò porta a disomogeneità di trattamento.
Al via tre importanti progetti realizzati da ACTO Onlus, da ALTEMS e da Onda per far luce sui test genetici BRCA e sulla loro importanza strategica per il Sistema Sanitario.

Milano, 21 novembre – Più di 5 mila diagnosi nell'ultimo anno solo in Italia, pari al 3% dei tumori femminili[1]. Il tumore ovarico è un "killer silenzioso" responsabile ogni anno della morte di oltre 140 mila donne in tutto il mondo[2-3], oltre 3 mila solo nel nostro Paese[1]. Ad aumentare il rischio di sviluppare un tumore ovarico interviene anche il DNA: il 15-25% dei carcinomi delle ovaie, infatti, deriva dalla mutazione del gene BRCA[4] – il cosiddetto "gene Jolie" – che può fare aumentare la probabilità di sviluppare un tumore fino al 46%, rispetto all'1,8% della popolazione generale. Si tratta di un tumore subdolo con sintomi difficili da riconoscere e che compaiono tardivamente, con il 75-80% delle diagnosi che avviene in fase avanzata[1]. Se in passato per il tumore ovarico non esistevano strumenti per la diagnosi precoce, la scienza ha messo oggi a disposizione una nuova tecnica che consente di identificare il rischio di sviluppare il carcinoma. Si tratta dei test genetici BRCA, che identificano la mutazione del gene e permettono così di intervenire più precocemente e di individuare le terapie più adatte.

Per sensibilizzare le donne sul tema del tumore ovarico e far conoscere i test genetici BRCA, ACTO Onlus – Alleanza contro il tumore ovarico, ALTEMS (Alta Scuola di Economia e Management dei Sistemi Sanitari dell'Università Cattolica) e Onda – Osservatorio nazionale sulla salute della donna hanno dato vita a tre progetti che fanno luce sui test genetici BRCA e sulla loro importanza strategica per il Sistema Salute. Emerge così la necessità di riconoscere in Italia, in tutte le Regioni in misura uguale, un vero e proprio "diritto di gene per il tumore ovarico": il diritto cioè al test genetico BRCA sia per le pazienti, in modo da individuare le terapie personalizzate più appropriate, sia per la prevenzione dei loro famigliari.

---

[1] I numeri del cancro 2016: http://www.registri-tumori.it/PDF/AIOM2016/I_numeri_del_cancro_2016.pdf

[2] Garcia M et al. Cancer Facts & Figures 2007. Atlanta, American Cancer Society, 2007.

[3] World Ovarian Cancer Day; http://ovariancancerday.org/

[4] Dati ACTO onlus: http://www.actoonlus.it/domande-e-risposte-cosa-si-deve-sapere/come-si-trasmette-come-si-accerta-la-mutazione-brca

"I test genetici BRCA rappresentano uno strumento fondamentale – commenta Nicoletta Colombo Professore Associato Ostetricia-Ginecologia Università Milano-Bicocca, Direttore Programma Ginecologia Oncologica Istituto Europeo Oncologia – perché consentono di identificare il trattamento più efficace per le pazienti, come ad esempio i farmaci PARP inibitori. Questi sfruttano il difetto nel meccanismo di riparazione del DNA, derivante proprio dalla mutazione BRCA, e bloccano così un ulteriore meccanismo di riparo, portando alla morte delle cellule tumorali. L'importanza del BRCA è stata sottolineata da numerose istituzioni scientifiche: recentemente l'AIOM (Associazione Italiana di Oncologia Medica), la SIGU (Società Italiana di Genetica Umana), la SIBioC (Società Italiana di Biochimica Clinica e Biologia Molecolare Clinica) e la SIAPeC-IAP (Società Italiana di Anatomia Patologica e Citologia diagnostica) hanno lavorato alle 'Raccomandazioni per l'implementazione del test BRCA nei percorsi assistenziali e terapeutici delle pazienti con carcinoma ovarico' pubblicate sulla rivista Future Oncology. Accedere al test BRCA per le pazienti con carcinoma ovarico è quindi fondamentale già alla diagnosi, ma oggi in alcune Regioni come, ad esempio, la Lombardia - Regione che garantisce eccellenza nel trattamento - il percorso diagnostico è estremamente confuso: fa riferimento, infatti, ad una delibera regionale che non considera i criteri di eleggibilità proposti dalle Raccomandazioni AIOM – SIGU – SIBioC – SIAPeC-IAP".

Io scelgo di sapere. Nella lotta al tumore ovarico l'informazione è fondamentale. Si stima, infatti, che il 60% delle donne italiane non lo conosca. Informazione significa prima di tutto garantire alle donne il diritto di sapere che, anche per il tumore ovarico, esistono adeguate strategie di prevenzione. Su queste basi nasce "Io scelgo di sapere": la campagna di informazione realizzata da ACTO Onlus e aBRCAdaBRA onlus, insieme alla Fondazione AIOM (Associazione Italiana Oncologia Medica) e alla SIGU (Società Italiana di Genetica Umana). Video educazionali, materiali informativi e un esperto a disposizione per rispondere ai dubbi delle donne: "Io scelgo di sapere" (http://www.actoonlus.it/scelgo-di-sapere) punta a informare così le italiane colpite da tumore ovarico e i loro famigliari dell'esistenza della mutazione BRCA, del test genetico e delle sue potenzialità prognostiche, predittive e di prevenzione.

"Oggi sappiamo che circa un quarto dei 5600 tumori ovarici diagnosticati ogni anno in Italia ha origine dalla mutazione dei geni BRCA e alle pazienti portatrici di questa mutazione, così come ai loro famigliari, il nuovo test genetico BRCA offre la possibilità di usufruire di cure innovative e di intraprendere percorsi di prevenzione solo 5 anni fa inimmaginabili. Di queste importanti novità si parla da tempo negli ambienti scientifici, ma noi donne che cosa ne sappiamo? Purtroppo ben poco e, non sapendo, non possiamo fare le scelte giuste né per noi né per i nostri famigliari. Per questo – afferma Nicoletta Cerana, presidente di ACTO Onlus – insieme ad aBRCAdaBRA onlus abbiamo deciso di lanciare la campagna 'Io scelgo di sapere' con cui vogliamo rispondere alle domande e ai dubbi legati alla mutazione e al test BRCA, per aiutare ogni donna a compiere la scelta giusta sia verso se stessa che verso i propri familiari e a condividere le esperienze di quanti hanno già scelto e che sono un esempio di coraggio, forza e determinazione".

Nelle prime due settimane la campagna di informazione "Io scelgo di sapere", che si sviluppa sul sito www.actoonlus.it e sui principali social media, è stata seguita da più di 20 mila utenti, provenienti per la maggior parte dalla Lombardia (più del 40%).
"Sta sollevando molte attese verso il sistema sanitario regionale lombardo che – aggiunge Cerana – pur avendo per primo deliberato la gratuità del test BRCA per le pazienti e i loro famigliari, non riesce ancora a garantire alle stesse pazienti un accesso rapido, chiaro ed uniforme al test, perché le raccomandazioni che ne governano l'eleggibilità sono molto confuse. E così si assiste al paradosso che proprio le pazienti della Lombardia, terra di eccellenza in campo oncologico, sono discriminate rispetto alle pazienti di altre Regioni".

Lo studio Venus (Valorization of gEnetic testiNg futUre uSes). In seguito all'identificazione dei geni BRCA, come geni che predispongono alle neoplasie della mammella e dell'ovaio, si

sono creati dei percorsi di prevenzione al fine di guidare la popolazione a intraprendere programmi mirati di diagnosi precoce e riduzione del rischio per questi tumori (AIOM - SIGU - SIBIOC - SIAPeC-IAP, 2015).
L'obiettivo dello studio farmaco-economico sviluppato da ALTEMS è confrontare una strategia di test verso una strategia di no test delle familiari delle pazienti con patologia tumorale dell'ovaio che sono risultate positive alla mutazione dei geni BRCA. Lo studio dimostra che l'estensione di tali test diagnostici sia un investimento sostenibile e conveniente per il Sistema Sanitario Nazionale sia dal punto di vista della produzione di salute aggiuntiva, sia per quanto riguarda il controllo dei costi.
Infatti, ipotizzando una soglia di pagamento pari a 40 mila euro per un anno di vita guadagnato (QALY), l'analisi mostra che l'estensione del test sia costo-efficace nel 97% delle simulazioni effettuate comparata ad una strategia di no test.

"L'obiettivo di questo studio – ha spiegato Americo Cicchetti, Ordinario di Organizzazione Aziendale dell'Università Cattolica del Sacro Cuore di Roma e Direttore di ALTEMS – è quello di valutare l'estendibilità del test BRCA alle familiari delle pazienti con patologia tumorale dell'ovaio che sono risultate positive alla ricerca dei geni BRCA1 e BRCA2 rispetto ad una strategia di attesa. Il nostro studio dimostra che l'estensione di tali test diagnostici sia un investimento costo efficace per il sistema sanitario nazionale in quanto produce maggiore salute con un incremento dei costi accettabile. In conclusione, risulta importante implementare delle strategie predittive, come il test genetico BRCA, alle pazienti diagnosticate, per poi estendere il test alle loro familiari a scopi preventivi".

Mutazioni genetiche nel carcinoma dell'ovaio. Disomogeneità e ostacoli all'accesso al test genetico BRCA sono al centro del progetto "Mutazioni genetiche nel carcinoma dell'ovaio" promosso dall'Osservatorio nazionale sulla salute della donna (Onda). Il progetto punta a favorire il riconoscimento da parte delle istituzioni dell'importanza del test genetico al fine di richiedere la sua inclusione nei Livelli Essenziali di Assistenza, così da renderlo disponibile a tutte le donne che ricevono una diagnosi di tumore ovarico. Una mappatura degli ospedali italiani con reparto di oncologia/ginecologia oncologica, nonché tre indagini sulle pazienti, sui loro famigliari e su un gruppo di oncologi, permetteranno di scattare una fotografia precisa del livello di informazione esistente del test genetico BRCA nel nostro Paese, del suo utilizzo, delle modalità di accesso e delle tecniche utilizzate. In seguito è prevista la realizzazione di un volume istituzionale "*Tumori eredo-familiari. Prospettive del test genetico BRCA e criticità nell'accesso*" che analizzerà gli aspetti epidemiologici, clinici, psicologici e gestionali relativi al tumore ovarico BRCA mutato, mettendo in luce il gap esistente tra le raccomandazioni delle società scientifiche e lo stato dei test genetici in alcune Regioni italiane.

"Nel tumore ovarico l'accesso al test genetico è fondamentale non solo ai fini della diagnosi, che ancora troppo spesso arriva tardivamente, ma anche per la scelta del trattamento e per la prevenzione nei confronti dei famigliari. Purtroppo in Italia, nonostante le raccomandazioni delle società scientifiche, l'accesso ai test genetici è ancora disomogeneo con importanti differenze regionali. Per questo – commenta Francesca Merzagora, Fondatrice e Presidente di Onda, Osservatorio nazionale sulla salute della donna – vogliamo offrire per la prima volta una fotografia puntuale dello stato dei test genetici in Italia, andando ad ascoltare la voce di tutti i soggetti coinvolti, con l'obiettivo ambizioso di chiedere l'inserimento del test BRCA all'interno dei Livelli Essenziali di Assistenza, garantendone il diritto di accesso a tutte le donne con tumore ovarico. Questo progetto è perfettamente in linea con la mission del nostro Osservatorio, da sempre impegnato nella tutela della salute delle donne italiane".

"Il test BRCA rappresenta uno strumento fondamentale nella scelta del trattamento più adatto per le pazienti con tumore ovarico. Per questo motivo è essenziale che il test sia accessibile e che i risultati siano disponibili in tempi adatti alle necessità cliniche. Le raccomandazioni AIOM – SIGU – SIBioC – SIAPeC-IAP per l'implementazione del test BRCA nei percorsi assistenziali e terapeutici delle pazienti con carcinoma ovarico mettono l'accento proprio su

queste necessità e vogliono individuare percorsi pratici e concreti che possano ottenere risultati tangibili in Italia. In questo senso, l'impegno di AIOM – commenta Stefania Gori, presidente eletto di AIOM – si è concretizzato nel 2015 nella diffusione delle Raccomandazioni in tutta Italia, al fine di formare gli oncologi e di informare le pazienti. Non va poi dimenticato che nella lotta al tumore ovarico positivo alla mutazione BRCA, oltre allo sviluppo di nuove possibilità terapeutiche, è essenziale far comprendere alle pazienti che sapere di essere portatrici della mutazione genetica BRCA può aprire all'interno della propria famiglia un percorso 'complesso', ma utile perché in grado di portare all'identificazione di familiari sane che potrebbero quindi intraprendere percorsi di sorveglianza attiva o di chirurgia profilattica, evitando così di ammalarsi di tumore. AIOM, insieme a Fondazione AIOM, continua nel suo impegno per l'implementazione delle Raccomandazioni attraverso progettualità che verranno svolte anche nel prossimo anno".

"Chiediamo alla Giunta della Regione Lombardia - conclude la professoressa Colombo - di 'Scegliere di Sapere' ed emendare la delibera nel rispetto di tutte le pazienti e dei loro famigliari che stanno affrontando questa patologia. L'accesso al test BRCA per le pazienti con carcinoma ovarico è regolamentato in Lombardia dalla delibera di Giunta Regionale 29.04.2016, n. 5119 che, facendo riferimento ai criteri di eleggibilità proposti dalle Linee Guida F.O.N.Ca.M[5], non sta permettendo a tutte le pazienti di avere accesso semplificato al test BRCA e sta creando disparità rispetto ad altre Regioni che, al contrario, fanno riferimento alle Raccomandazioni AIOM – SIGU – SIBioC – SIAPeC-IAP per l'implementazione dello stesso test".

CONTATTI PER LA STAMPA

Edelman Healthcare
Antonello Chieca - 02 63116.209 - 348 3001214 - antonello.chieca@edelman.com
Elena Mauro - 02 63116.298 – 337 1076469 - elena.mauro@edelman.com

[5] http://www.senologia.it/images/pdf/carcinoma%20eredo-familiare.pdf