

11 luglio 2024

SINDROME DI LYNCH

UN IMPEGNO CONDIVISO PER MIGLIORARE I PERCORSI DI PREVENZIONE, DIAGNOSI E CURA



Progetto di:



INDICE

Premesse

1. Sindrome di Lynch: stato dell'arte e criticità
2. Ruolo dei test genetici e della Consulenza genetica oncologica nella Sindrome di Lynch
3. Appropriatelyzza e qualità dei test genetici: il ruolo dell'Istituto Superiore di Sanità
4. Le Raccomandazioni AIOM per l'identificazione della Sindrome di Lynch
5. Piano Oncologico Nazionale 2023-2027 e tumori eredo-familiari
6. Utilizzo del test universale per la Sindrome di Lynch: l'esperienza della Campania
7. L'impegno delle Istituzioni
8. L'impegno del Terzo settore: FAVO, UNIAMO e Cittadinanzattiva

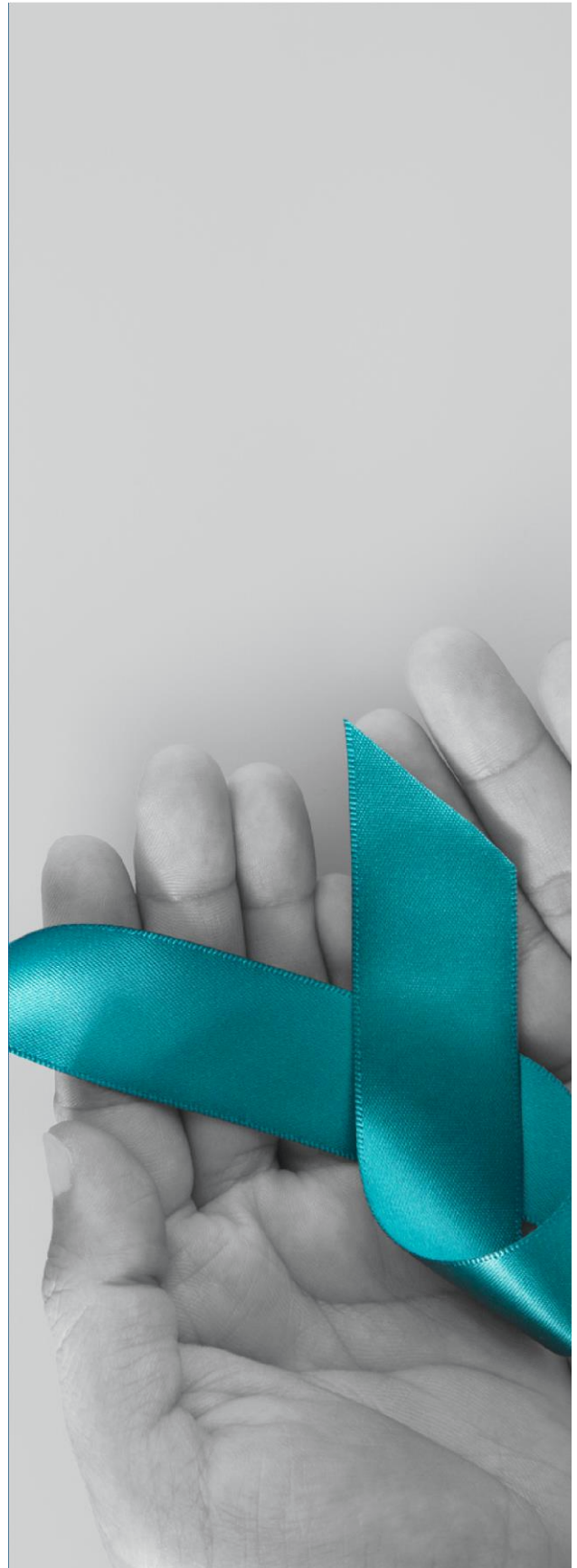
Messaggi conclusivi

Fonti

PREMESSE

Il documento è stato redatto a seguito del tavolo tecnico organizzato in modalità virtuale l'11 luglio 2024 da Fondazione Onda ETS e patrocinato da AIFET-Associazione Italiana Familiarità ed Ereditarietà Tumori, AIOM-Associazione Italiana di Oncologia Medica, FAVO-Federazione Italiana Associazioni di Volontariato in Oncologia, UNIAMO-Federazione Italiana Malattie Rare Onlus, Cittadinanzattiva.

All'evento hanno partecipato:



-
- On. *Elisabetta Gardini*, Cofondatrice Intergruppo Parlamentare sulle Malattie Rare e Onco-Ematologiche
 - On. *Maddalena Morgante*, membro Commissione Affari sociali, Camera dei Deputati
 - *Francesco De Lorenzo*, Presidente FAVO
 - *Alessandra Fabi*, Membro Consiglio Direttivo AIOM
 - *Maurizio Genuardi*, Presidente AIFET
 - *Francesca Merzagora*, Presidente Fondazione Onda ETS
 - *Tiziana Nicoletti*, Responsabile Coordinamento Associazioni dei malati cronici e rari Cittadinanzattiva
 - *Nicoletta Orthmann*, Direttrice medico-scientifica Fondazione Onda ETS
 - *Sandro Pignata*, Direttore Divisione Oncologia medica, Dipartimento Uro-ginecologia, Istituto Nazionale Tumori di Napoli - Coordinatore scientifico Rete Oncologica Campana
 - *Annalisa Scopinaro*, Presidente UNIAMO
 - *Marco Silano*, Direttore Centro Nazionale Malattie Rare, Istituto Superiore di Sanità (videomessaggio)
 - *Domenica Taruscio*, Presidente Centro Studi KOS– Scienza, Arte, Società e già Direttrice Centro Nazionale Malattie Rare, Istituto Superiore di Sanità

Obiettivo dell'incontro era promuovere un confronto tra Istituzioni, comunità scientifica, Associazioni pazienti e società civile da cui far emergere le traiettorie di intervento per aumentare la conoscenza dei tumori eredo-familiari, con particolare riferimento alla Sindrome di Lynch, favorire un accesso equo e omogeneo ai percorsi dedicati alla valutazione del profilo di rischio genetico e ai centri di riferimento.

1. SINDROME DI LYNCH: STATO DELL'ARTE E CRITICITÀ

La sindrome di Lynch (SL) è una **condizione ereditaria** associata a un aumentato rischio di sviluppare nell'arco della vita diversi tipi di neoplasie, **principalmente tumori coloretali e dell'endometrio**. È causata da varianti patogenetiche dei geni codificanti le proteine coinvolte nel sistema di riparazione del DNA *mismatch repair* (cd. geni MMR, in particolare MLH1, PMS2, MSH2 e MSH6), la cui frequenza nella popolazione generale è stata stimata 1:279 soggetti. Numerose evidenze dimostrano l'**efficacia delle strategie di prevenzione** – attraverso programmi di sorveglianza intensiva o interventi di chirurgia profilattica – nei soggetti portatori di una di queste varianti, siano essi affetti dalla SL o loro familiari sani ad alto rischio oncologico. L'identificazione delle famiglie con SL attraverso criteri clinici, basati sulla storia familiare e sulla precocità d'insorgenza dei tumori correlati, ha dimostrato una bassa sensibilità. Pertanto, in molti Paesi è stato proposto il ricorso allo **screening universale attraverso l'analisi immunoistochimica delle proteine MMR nei campioni istologici di tutti i nuovi casi di tumori coloretali e dell'endometrio**. Al test cd. somatico (eseguito sul tumore) deve poi seguire un percorso di Consulenza genetica volta alla identificazione dei soggetti portatori di varianti patogenetiche affetti dalla SL e alla pianificazione della presa in carico dei loro familiari ad alto rischio oncologico.

Il Decreto del Presidente del Consiglio dei Ministri del 12 gennaio 2017 di definizione dei nuovi LEA ha inserito la SL tra le Malattie Rare, consentendo l'accesso alle facilitazioni assistenziali che ne derivano non solo ai pazienti ma anche ai loro familiari portatori di mutazione. Nel 2022 l'AIOM ha costituito un gruppo di lavoro multidisciplinare per la redazione delle "Raccomandazioni per l'implementazione del test universale su carcinomi coloretali ed endometriali per l'identificazione della SL".

Il Piano Oncologico Nazionale 2023-2027 include un capitolo specifico sullo screening e la presa in carico personalizzata per i soggetti ad alto rischio eredo-familiare.

Il 15° Rapporto sulla condizione assistenziale dei malati oncologici dedica un capitolo alle Neoplasie e alle Sindromi eredo-familiari, evidenziando come la presa in carico dei soggetti ad alto rischio su base genetica dovrebbe basarsi su due pilastri, tra loro strettamente correlati: l'avvio di un programma di "prevenzione di precisione" (identificazione e sorveglianza intensificata sugli organi a rischio per soggetti asintomatici portatori di sindromi ereditarie), finalizzato alla diagnosi precoce, attraverso un modello di sanità pubblica coordinato dai dipartimenti di prevenzione delle Regioni e la progressiva attuazione all'interno delle strutture ospedaliere di riferimento nazionale e regionale di PDTA specifici di sindrome, rivolti ai soggetti affetti e ai loro familiari sani a rischio di malattia.

La situazione italiana in merito all'uso del test universale è assai eterogenea con conseguenti disparità di accesso ai percorsi di prevenzione, diagnosi e cura: solo Lombardia e Campania hanno raccomandato, attraverso specifici decreti, l'uso dell'analisi immunoistochimica delle proteine MMR su tutti i nuovi casi di cancro coloretale ed endometriale come test universale per identificare la SL. Altre Regioni suggeriscono questa strategia, senza tuttavia formalizzare l'uso del test universale mediante decreto. In ogni caso, la maggior parte dei centri di riferimento italiani per la cura del cancro coloretale utilizza il test in modo spontaneo, spesso senza valutare il coordinamento con il percorso di Consulenza genetica che è indispensabile per giungere alla corretta diagnosi di SL e alla presa in carico dei soggetti ad alto rischio oncologico.



2.

RUOLO DEI TEST GENETICI E DELLA CONSULENZA GENETICA ONCOLOGICA NELLA SINDROME DI LYNCH

La consulenza genetica è un atto medico che ha la finalità di valutare gli aspetti clinici della storia personale e familiare, a fini diagnostici e della formulazione del rischio di sviluppare tumori. In termini restrittivi, può essere intesa come una spiegazione delle implicazioni del test genetico e dei suoi risultati. È fondamentale ai fini dell'**interpretazione del risultato** che sta diventando sempre più complessa e rientra nell'ambito di un percorso più ampio volto a definire, una volta formulata la diagnosi di SL, i **rischi oncologici** che variano in funzione di diversi fattori – tra cui, ad esempio, il tipo di alterazione genetica e la storia familiare e personale – sulla base dei quali potrà essere definito il **percorso di sorveglianza e prevenzione più appropriato e dunque personalizzato**. Il genetista, attraverso lo studio dell'albero genealogico del probando, ha il compito di intercettare le persone ancora sane, ma potenzialmente a rischio, a cui dovrebbe essere fornita l'informazione della possibilità di eseguire la consulenza e il test genetico. Sono infatti queste le persone che possono maggiormente beneficiare dell'intervento del genetista e delle misure di prevenzione. La valutazione genetica può anche identificare casi che hanno avuto esito negativo al test, nei quali tuttavia le caratteristiche della storia personale e/o familiare pongono il sospetto di una forma ereditaria al momento non identificabile; anche in questi casi, è opportuno dare indicazioni su percorsi di sorveglianza mirati. Nonostante negli ultimi anni siano stati assunti medici genetisti nelle strutture pubbliche convenzionate a livello nazionale, c'è ancora una marcata carenza che trova ragione in diversi aspetti: la crescente domanda di consulenze genetiche a fronte delle aumentate conoscenze, lo sviluppo delle tecnologie di analisi del DNA (sempre più rapide e meno costose), l'ampliamento della disponibilità di test anche per finalità terapeutiche, l'adozione dello screening universale in alcune realtà. Non si tratta, tuttavia, di una situazione esclusivamente italiana. Esistono strutture che hanno percorsi dedicati alla SL ma **mancano i genetisti** che, come già evidenziato, hanno un ruolo cruciale ai fini dell'interpretazione del risultato, dell'approccio preventivo e della personalizzazione della sorveglianza. Il genetista che si occupa di problematiche oncologiche deve tra l'altro avere **specifiche conoscenze e competenze** che vengono acquisite nel percorso di specializzazione ma in modo disomogeneo a livello nazionale, con la conseguenza che ci sono strutture che hanno dei percorsi avviati di prevenzione per familiarità oncologica ma che fanno riferimento a genetisti che, pur competenti in altri ambiti, non sono propriamente specializzati in quello oncologico.

In Italia inoltre non esiste la figura, diffusa nei Paesi anglosassoni ed europei, del *genetic counsellor* che è in grado di svolgere almeno parte dell'attività di consulenza del medico genetista. Da un'indagine effettuata nei Paesi UE, recentemente pubblicata sulla rivista *European Journal of Public Health*, l'assenza di questa figura è emersa come uno dei principali problemi nell'ambito della genetica oncologica nel nostro Paese.

3.

APPROPRIATEZZA E QUALITÀ DEI TEST GENETICI: IL RUOLO DELL'ISTITUTO SUPERIORE DI SANITÀ

È fondamentale che i laboratori che eseguono i test genetici rispettino elevati standard di qualità, per poter giungere a risultati accurati, corretti e completi.

L'Istituto Superiore di Sanità (ISS) coordina a livello nazionale il **Controllo Esterno di Qualità** (CEQ) dei test genetici, sin dal 2001. I programmi CEQ rappresentano un sistema oggettivo di valutazione del laboratorio svolto da un ente esterno (ISS) e sono uno strumento prezioso sia per il singolo laboratorio sia per il Sistema Sanitario Nazionale nel suo complesso. L'adesione a questi programmi da parte dei laboratori, seppur regolamentata attraverso la Gazzetta Ufficiale, è attualmente su base volontaria.

L'Istituto Superiore di Sanità è il provider nazionale del **Controllo Esterno di Qualità** (Linee Guida per le attività di Genetica Medica-Conferenza Stato Regione - 15/07/04). Dal 2009 tale attività è inserita nel tariffario conto terzi dell'ISS pubblicato in Gazzetta Ufficiale (*Gazzetta Ufficiale - Serie Generale n. 199, 28 agosto 2009; Gazzetta Ufficiale - Serie Generale n. 82, 9 aprile 2015*).

Sebbene il CEQ rappresenti un'opportunità importante per i laboratori per verificare il proprio operato in ottica di miglioramento dei propri standard di qualità, sono ancora pochi i centri che vi aderiscono (infatti nel 2023 erano 11).

Su questo fronte è **necessario promuovere un processo culturale** attraverso il quale si giunga a identificare nel controllo esterno un'attività integrante e necessaria a garanzia di elevati standard non solo nell'ottica di miglioramento della Sanità pubblica, ma anche e soprattutto a beneficio della sicurezza dei cittadini.

Per la SL, nello specifico, è previsto dal 2014 uno schema di controllo nell'ambito della macroarea di Genetica molecolare oncologica.

LE RACCOMANDAZIONI AIOM PER L'IDENTIFICAZIONE DELLA SINDROME DI LYNCH

Il documento, pubblicato nel gennaio 2022, è stato redatto dal gruppo di lavoro AIOM, AIFEG, AISP, CIPOMO, FICOG, GIPAD, GISCAD, SIAPEC-IAP, SIGE, SIGO, SIGU, SIED, SIMG, Cittadinanzattiva, Mutagens con l'obiettivo di promuovere il **percorso di identificazione della SL** attraverso l'uso del test di immunostochimica delle proteine MMR universale, in modo da

4.

poter attuare una efficace identificazione dei soggetti affetti da SL e dei loro familiari ad alto rischio oncologico (i portatori delle varianti patogenetiche hanno probabilità di sviluppare un tumore del colon-retto e dell'endometrio rispettivamente di circa il 70 e 40%). L'obiettivo finale del test universale è, dunque, **attuare in modo equo ed omogeneo una corretta prevenzione** per i pazienti portatori di varianti patogenetiche dei geni MMR e ad alto rischio oncologico. Il percorso di identificazione dei tumori coloretali ed endometriali MMR difettivi deve essere pertanto collegato a quello di Consulenza genetica oncologica.

Il “Piano per l'innovazione del sistema sanitario basata sulle scienze omiche”, approvato con Intesa Stato Regioni del 26 ottobre 2017, evidenzia come la ricerca di varianti patogenetiche germinali, funzionale all'identificazione di un aumentato rischio familiare, debba essere correttamente implementata nell'ambito di un percorso di Consulenza genetica oncologica, finalizzata alla prevenzione e alla diagnosi precoce della malattia. Il test deve essere eseguito in prima istanza in pazienti già affetti da patologia oncologica, per formulare l'eventuale diagnosi di “tumore ereditario” che permette di stimare il rischio di secondi tumori e di estendere l'analisi ai consanguinei al fine di identificare individui sani con un aumentato rischio per patologie oncologiche in cui attuare strategie preventive.

I **PDTA specifici** di presa in carico e follow up dei soggetti ad alto rischio oncologico devono essere **multidisciplinari** e prevedere, oltre al genetista e all'oncologo, altri professionisti come ad esempio il radiologo, l'endoscopista, il ginecologo, lo psicologo.

PIANO ONCOLOGICO NAZIONALE 2023-2027 E TUMORI EREDO- FAMILIARI

Come già evidenziato, il Piano Oncologico Nazionale 2023-2027, include un capitolo specifico sullo screening e la presa in carico personalizzata dei soggetti ad alto rischio eredo-familiare. Nel documento si evidenzia come l'accesso alla valutazione del rischio eredo-familiare per le persone asintomatiche con familiarità oncologica sia estremamente limitato e la valutazione sistematica nelle persone accedenti agli screening venga effettuata solo in poche realtà. L'accesso alla consulenza e ai test genetici oncologici è, infatti, estremamente variabile nelle diverse realtà geografiche in termini di prescrizione, disponibilità e di tempi di attesa e la presenza dei genetisti medici nei team multidisciplinari dei PDTA dei pazienti oncologici è estremamente disomogenea anche nell'ambito di realtà contigue. Inoltre, i percorsi di accesso alla consulenza genetica dei pazienti sottoposti a caratterizzazione molecolare del tessuto tumorale con riscontro di varianti ereditarie o potenzialmente ereditarie sono indefiniti.

Gli **obiettivi strategici** definiti dal Piano in questo ambito sono:

5.

- rendere omogenee sul territorio nazionale le attività di identificazione degli individui ad alto rischio eredo-familiare; garantire la presa in carico degli individui ad alto rischio in specifici
- PDTA, destinati sia ai soggetti già affetti sia ai soggetti sani a rischio; realizzazione dei PDTA specifici per gli individui ad alto rischio.
-

Tra le **linee strategiche** di intervento individuate, in particolare si segnala:

- implementare l'adozione, da parte di tutte le Regioni, dei PDTA per individui con SL, con le stesse caratteristiche per i PDTA BRCA; promuovere percorsi (es. PDTA per BRCA, SL) volti
- alla valutazione del profilo di rischio genetico del paziente e dei suoi familiari, stabilendo requisiti minimi di presa in carico e di gestione delle persone ad alto rischio; • favorire l'approvazione, da parte delle Regioni che non l'hanno ancora fatto, dello "screening universale" dei difetti del *Mismatch Repair*.

UTILIZZO DEL TEST UNIVERSALE PER LA SINDROME DI LYNCH: L'ESPERIENZA DELLA CAMPANIA

Nella regione Campania è stato pubblicato il primo **PDTA dedicato ai tumori eredofamiliari** della mammella, dell'ovaio e del colon-retto nel 2019, seguito dal decreto che ha dato la sostenibilità economica per l'esecuzione gratuita dei test e per l'esenzione dei soggetti sani mutati. Nel corso degli anni il PDTA si è evoluto, giungendo alla sesta revisione annuale, con l'inserimento di altri tumori a rischio ereditario, ma la sua implementazione non è stata accompagnata da un aggiornamento del decreto con la conseguente mancata copertura delle prestazioni relative alle nuove patologie. L'auspicio è che il nuovo tariffario nazionale venga presto approvato per dare la sostenibilità economica necessaria per colmare questo gap.

Per garantire equità di accesso, nella Regione sono stati identificati **sei centri che si occupano di consulenze genetiche** a cui i gruppi multidisciplinari che operano nell'ambito delle patologie di interesse ereditario possono inviare una richiesta digitalizzata, convogliando così il flusso di pazienti dal territorio alle strutture ospedaliere di riferimento.

Il modello è stato integrato con la **Medicina generale**: oltre un terzo dei MMG della Regione è connesso a questa piattaforma. Ciò consente di contrastare il ritardo diagnostico e di garantire una presa in carico precoce dei familiari.

Attraverso questo modello sono sottoposte a screening circa duemila famiglie, ma c'è ancora molto lavoro da fare sul fronte della **formazione** dei medici – al fine di aumentare la sensibilità rispetto alle patologie eredo-familiari e all'impiego dei test di screening – e della **digitalizzazione**. Ad oggi i MMG utilizzano sistemi informatici diversi con conseguenti criticità nei flussi informativi e dovrebbe essere resa obbligatoria l'annotazione della familiarità nella cartella di ciascun assistito.

6.

Il piano programmatico per gli 800.000 euro per il Piano Oncologico Nazionale è stato approvato e prevede un progetto per potenziare ulteriormente lo screening dei tumori ereditari. Servono, però, maggiori **risorse** per garantire un efficace funzionamento di questo modello e il prevedibile incremento del volume di richieste di consulenze oncogenetiche.

L'IMPEGNO DELLE ISTITUZIONI

L'**On. Morgante** ha sottolineato l'importanza di fare rete tra associazionismo, impresa, volontariato, mondo medico e politico e ha evidenziato come nel campo delle Malattie Rare l'Italia abbia condotto azioni di rilievo, in particolare sul fronte del monitoraggio tramite dei registri nazionali e dell'implementazione del pannello degli screening alla nascita. Ricorda che per l'attuazione del Piano Nazionale delle Malattie Rare 2023-2026 è stato previsto uno stanziamento di 25 milioni di euro, a valere sul Fondo sanitario nazionale, per ciascuno degli anni 2023 e 2024. Ha sottolineato, al contempo, la necessità di aumentare il livello di consapevolezza delle persone sull'importanza della prevenzione, fronte su cui le Associazioni pazienti sono particolarmente impegnate e portano avanti quotidianamente un lavoro straordinario. Tra i compiti fondamentali della politica rientra anche l'ascolto attivo dei pazienti e delle loro famiglie. La principale criticità evidenziata, sulla quale c'è ancora da lavorare, è la disomogeneità nell'erogazione delle cure sul territorio italiano.

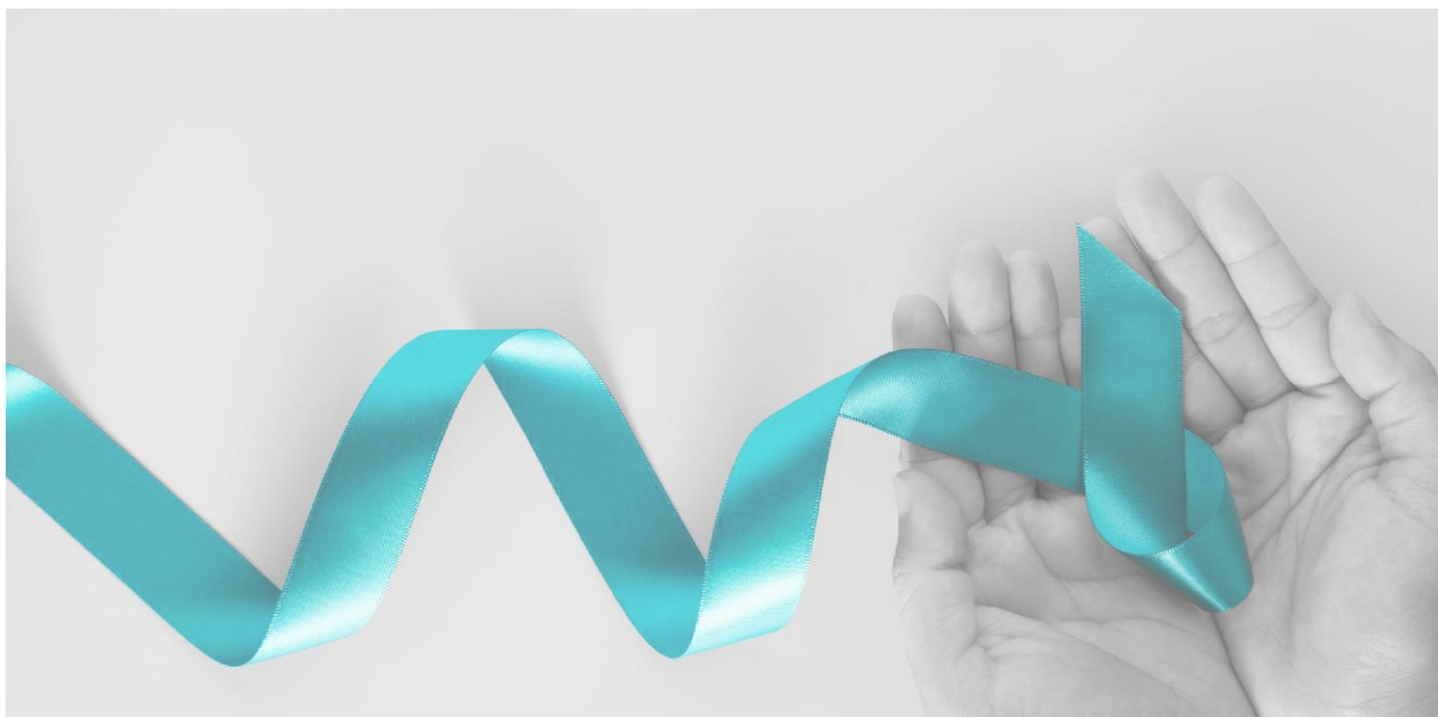
Anche il **Dottor Silano** nel suo videomessaggio ha enfatizzato l'importanza del coinvolgimento dei pazienti nella definizione dei percorsi clinici e di presa in carico, perché sono loro i destinatari ma soprattutto sono coloro che conoscono realmente i bisogni e le aspettative. Manifesta la disponibilità dell'Istituto Superiore di Sanità e, in particolare del Centro Nazionale Malattie Rare, a dare supporto nella definizione di percorsi clinici e di presa in carico sempre più a misura di paziente, rispondenti alle sue necessità.

Ha partecipato all'incontro l'**On. Gardini**, fondatrice, insieme al Sen. Mazzella, dell'Intergruppo Parlamentare Malattie Rare e Oncologiche, avviato nel 2022 e rinominato nel novembre 2023 Intergruppo Parlamentare Malattie Rare e Onco-Ematologiche, che ha preso le mosse da una serie di interlocuzioni con le Associazioni pazienti UNIAMO, FAVO e AiL Associazione Italiana contro leucemie, Linfomi e Mieloma. Tra gli obiettivi principali dell'Intergruppo si annoverano: recepire e implementare le direttive europee nell'ambito oncologico, delle malattie rare e dei tumori rari (*Rare Cancer Agenda 2030, EU Joint Action on Rare Cancers*), promuovere iniziative legislative, monitorare e controllare i provvedimenti attuativi, favorire l'organizzazione di dibattiti e convegni, sostenere un dialogo costante con i ministeri competenti nell'interesse dei pazienti e delle loro famiglie e dei caregiver, accogliere e recepire le segnalazioni che giungono dai cittadini.

Nel febbraio 2023 è stata approvata all'unanimità una mozione che impegna il Governo su molteplici fronti tra cui, in particolare, rendere operativi i Livelli Essenziali di Assistenza previsti dal decreto del Presidente del Consiglio dei Ministri del 12.01.2017 e aggiornare l'elenco delle patologie da sottoporre a screening neonatale.

Il Ministro Schillaci ha espresso la volontà a collaborare con l'Intergruppo, facilitando la prioritizzazione delle istanze e delle sollecitazioni dei pazienti.

L'impegno dell'Intergruppo si indirizza verso l'attuazione delle reti e l'implementazione di programmi di screening rivolti a persone potenzialmente portatrici di rischio eredo-familiari, come nel caso della SL con l'obiettivo non soltanto di migliorare la quantità ma anche la qualità di vita dei pazienti e dei loro familiari.



8. L'IMPEGNO DEL TERZO SETTORE: FAVO, UNIAMO E CITTADINANZATTIVA

Tra le oltre trecento Associazioni di malati che fanno parte di **FAVO**, trentacinque sono dedicate a tumori rari. Attraverso l'impegno della Federazione è stata istituita la Rete Nazionale dei Tumori rari, attivata nel 2023 e che include una parte del network europeo.

La Federazione ha istituito il Gruppo di Lavoro Tumori Rari, promosso e coordinato da Salvo Testa, Presidente di Mutagens, che fa parte anche del Gruppo di Lavoro sui PDTA Regionali per soggetti ad alto rischio eredo-familiare, costituitosi all'interno dell'Osservatorio sulle Reti oncologiche regionali di AGENAS.

Sono necessarie maggiori risorse per garantire un efficace funzionamento delle reti oncologiche e per dare attuazione al Piano Oncologico Nazionale 2023-2027 che, a distanza ormai di un anno dalla sua approvazione, non è ancora operativo e che necessita, come in più occasioni già evidenziato, un allineamento con il Piano Europeo in termini di indicazioni strategiche di pianificazione e programmazione specifica, di rilevazione del fabbisogno, delle risorse da investire.

Per finanziare la sanità è necessaria una forte e condivisa volontà politica e l'obiettivo è che l'azione portata avanti dall'Intergruppo Parlamentare Malattie Rare e Onco-Ematologiche possa indirizzare gli investimenti verso le aree prioritarie e dunque più critiche, identificate attraverso il dialogo con i pazienti e le loro famiglie.

La collaborazione tra la Federazione **UNIAMO** e **FAVO** è stata avviata in seguito all'approvazione della legge 175 del 2021 ("Disposizioni per la cura delle Malattie Rare e per il sostegno della ricerca e della produzione dei farmaci orfani" che ha definito all'art. 2 le Malattie Rare, includendovi anche i tumori rari), consolidandosi durante la pandemia da Covid-19 attraverso la consapevolezza di avere necessità trasversali comuni.

L'alleanza tra le due realtà (che nell'insieme raccolgono circa 700 Associazioni federate) intende rafforzare sempre di più la rappresentanza dei pazienti all'interno del Sistema Sanitario Nazionale quali interlocutori di riferimento per le Istituzioni, in quanto non soltanto portatori di bisogni e di interessi, ma anche di conoscenze e di competenze rispetto alle specifiche patologie.

L'Intergruppo parlamentare Malattie Rare e Onco-Ematologiche consente di mantenere un dialogo privilegiato con le Istituzioni per dare risposte concrete alle necessità dei pazienti e delle loro famiglie che UNIAMO e FAVO raccolgono quotidianamente sul campo.

L'ultimo Rapporto MonitoRare di UNIAMO, presentato il 3.07.2024, evidenzia i tanti progressi fatti dal 2015 (anno in cui è stato pubblicato il primo documento), anche in assenza di risorse, a testimonianza del lavoro svolto dalle Federazioni nell'ambito delle Malattie Rare e oncologiche.

L'impegno è concreto e continuo e non si limita al contesto nazionale, ponendosi l'obiettivo di consolidare il ruolo di leadership dell'Italia nella definizione di una strategia europea che possa portare beneficio alle persone con malattia rara e non solo. UNIAMO, oltre alle azioni di advocacy, è attiva nella formazione e informazione verso tutti gli stakeholder, compresi i rappresentanti dei pazienti, pubblica consensus e position paper e realizza azioni di sensibilizzazione con impatto su tutta la cittadinanza.

Nell'ambito dei tumori eredo-familiari, **Cittadinanzattiva** è impegnata nella promozione della prevenzione e dell'informazione presso la cittadinanza.

Nel 2019 è stata condotta l'indagine "Test genetici: tra prevenzione e diritto alle cure. Focus Test BRCA" che ha evidenziato marcate difformità di accesso, sul territorio nazionale, ai test genetici e ai percorsi di sorveglianza clinica e strumentale.

Cittadinanzattiva Lazio ha svolto, nel corso del 2022, un Monitoraggio delle attività relative alla prevenzione del tumore del colon-retto, al fine di realizzare una Carta della qualità per lo screening, dal quale sono parimenti emerse difformità in termini di accesso e opportunità. Oltre all'informazione dei cittadini, è cruciale la formazione dei medici anche per quanto riguarda le competenze relazionali e di comunicazione.

Da anni Cittadinanzattiva è impegnata per ottenere l'aggiornamento dei LEA e lo sblocco del decreto tariffe.

MESSAGGI CONCLUSIVI

La **SL è una condizione ereditaria** associata a un aumentato rischio di sviluppare diversi tipi di neoplasie, principalmente tumori coloretali e dell'endometrio.

Sebbene siano disponibili robuste evidenze che dimostrano l'efficacia delle **strategie di prevenzione** nei soggetti portatori delle varianti patogenetiche – siano essi affetti dalla SL o familiari ad alto rischio oncologico – in termini di maggior sopravvivenza e miglior qualità della vita nonché di riduzione dei costi a carico del Sistema sanitario, in Italia si registra una marcata **disomogeneità dei percorsi** per l'identificazione della SL.

Le Raccomandazioni AIOM pubblicate nel 2022 prevedono l'integrazione del test universale su campioni istologici di tutti i nuovi casi di tumori coloretali e dell'endometrio con la **Consulenza genetica oncologica**, indispensabile per una corretta interpretazione del test e per la definizione di programmi di prevenzione e sorveglianza personalizzati.

Solo due Regioni, Lombardia e Campania, hanno raccomandato, attraverso specifici decreti, l'uso dell'analisi immunoistochimica delle proteine MMR su tutti i nuovi casi di cancro coloretale ed endometriale come test universale per identificare la SL. La Campania, in particolare, ha codificato nell'ambito dei PDTA dedicati ai tumori eredo-familiari un percorso specifico per la SL e costruito un modello di **presa in carico multidisciplinare** in raccordo con la Medicina generale e sei centri di riferimento per le consulenze genetiche.

Altre Regioni suggeriscono ma non formalizzano l'uso del test universale, con il conseguente utilizzo del test in modo spontaneo e in assenza di un coordinamento con il percorso di Consulenza genetica oncologica.

La carenza di genetisti (in generale e ancor più specializzati in ambito oncologico) rappresenta una delle principali criticità ed è aggravata dall'assenza nel Sistema sanitario italiano di una figura professionale a supporto (*genetic counsellor*).

Per garantire un accesso equo ed omogeneo ai percorsi di screening e di presa in carico dei soggetti ad alto rischio eredo-familiare è **necessario investire risorse** nelle reti oncologiche, nella formazione dei medici, in particolare dei medici di Medicina generale, e nella digitalizzazione.

Un dialogo aperto e un confronto costruttivo tra Società scientifiche, Associazioni pazienti e Istituzioni rappresentano i presupposti essenziali per affrontare una sfida complessa e multidimensionale che non è soltanto organizzativa e formativa ma anche culturale, per assicurare equità e pari opportunità a tutti i cittadini in tutte le Regioni.

FONTI

- AIOM, *Raccomandazioni per l'implementazione del test universale su carcinomi coloretali ed endometriali per l'identificazione della Sindrome di LYNCH*, ed. gennaio 2022.
<https://www.aiom.it/raccomandazioni-per-limplementazione-del-test-universale-sucarcinomi-coloretali-ed-endometriali-per-lidentificazione-della-sindrome-di-lynch-2022/>
- MonitoRare, 10° Rapporto 2024 sulla condizione delle persone con malattia rara in Italia, UNIAMO
<https://uniamo.org/rapporto-monitorare/>
- Osservatorio sulla condizione assistenziale dei malati oncologici, 15° Rapporto 2023 (rif. cap. 24. *Neoplasie e Sindromi Ereditarie: stato dell'arte e temi critici. L'opportunità di un approccio organico di sanità pubblica nazionale nella presa in carico dei soggetti portatori di sindromi eredo-familiari*, a cura di S. Testa – Fondazione Mutagens ETS, da pag. 173)
<https://osservatorio.FAVO.it/quindicesimo-rapporto/>
- Piano Oncologico Nazionale 2023-2027 (rif. 2.2.2. *Screening e presa in carico personalizzata per i soggetti ad alto rischio eredo-familiare*, da pag. 37)
<https://www.salute.gov.it/portale/tumori/dettaglioPubblicazioniTumori.jsp?lingua=italiano&id=3292>
- Piano per l'innovazione del sistema sanitario basata sulle scienze omiche, Intesa Stato Regioni 26.10.2017, GU 17.01.2018
https://www.salute.gov.it/portale/news/p3_2_1_1_1.jsp?id=3270&menu=notizie



**Con il contributo
incondizionato di:**

