



# Gruppi a rischio aumentato: familiarità, genetica, densità e abitudini di vita

## Identificazione e Sorveglianza dei Soggetti a Rischio

**CONVEGNO NAZIONALE  
GISMa 2010**

BOLOGNA, 5-6 maggio 2010  
Relais Bellaria Hotel &  
Congressi



M. Federico, E. Razzaboni, L. Cortesi

# Classificazione delle Famiglie

## *Criteri di Modena*

1

3  
casi



2

parentela  
di 1° grado



3

età <40 anni  
CM bilaterale



*Tipo*

HBC / HBOC



SHBC / SHBOC



SHBC / SHBOC



FBC / FBOC



SFBC+ / SFBOC+



SFBC / SFBOC









SFBC / SFBOC

# Altri Criteri aggiunti



Additional Criteria

- |  |           |
|--|-----------|
|  BC a $\leq 35$ aa   | EOBC      |
|  BC and OC nella stessa donna  | BOC       |
|  BC maschile   | MBC       |
|  $\geq 2$ parenti di I grado con OC<br>in 2 diverse generazioni              | HOC       |
|  $\geq 2$ parenti con OC, in assenza che<br>non soddisfano i criteri per HOC | FOC       |
|  BC o OC senza altri criteri   | SpBC/SpOC |

**INDAGINE**

Linee-guida precedenti al 2005

**NICE**

Clinical Guideline 41

**NCCN**

Practice Guidelines in Oncology v.1.2009

**EUSOMA**

Raccomandazioni novembre 2009

**FONCAM**

Linee guida 2008

**Autopalpazione**

Mensile da 18-21 anni

Non raccomandata

Mensile da 18 anni

Non raccomandata

Non raccomandata

**Esame clinico mammario**

Ogni 4-12 mesi dai 25-35 anni

Non raccomandato

Semestrale dai 25 anni

Non raccomandato

Semestrale dai 25 anni

**Ecografia**

Non raccomandata

Non raccomandata

Non raccomandata

Semestrale dai 25 ai 35 anni, Annuale dai 35 ai 50 anni (semestrale se seno denso)

**Mammografia bilaterale**

Annuale dai 25-35 anni

Annuale dai 40 ai 49 anni. Dai 50 secondo schema personalizzato

Annuale dai 25 anni (o personalizzata in base al caso più giovane in famiglia)

Annuale dai 35 anni

Annuale dai 30 anni (a dose dipendente dall'età della pz)

**Risonanza Magnetica**

Nell'ambito di studi clinici controllati

Annuale dai 30 ai 49 anni. No dai 50 in poi

Annuale dai 25 anni (o personalizzata in base al caso più giovane in famiglia)

Annuale dai 25 anni

Annuale dai 25 anni

# Programma di Sorveglianza del CTF-MO per livelli di Rischio oncologico

RISCHIO	INIZIO	ECOGRAFIA	MAMMOGRAFIA	MRI
BRCA*	25	S	A	A
ALTO	30	S	B fino ai 36aa poi A	
MEDIO	30	S	B fino ai 40aa poi A	
LIEVEMENTE AUMENTATO	30	A	basale entro i 40aa poi ogni 18-24 mesi	

A = annuale; B = biennale; S = semestrale

Se c'è familiarità per Ca Ovarico: Sorveglianza ovarica: ecoTV + Dosaggio CA125 ogni 6 mesi per BRCA annuale per altri livelli di rischio

# Chi gestisce i percorsi di sorveglianza?



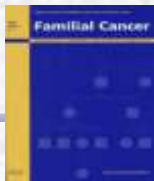
## Family Cancer Clinics

- Unità multidisciplinari istituite agli inizi degli anni 90 nel Nord America e in Europa e in Australia per permettere una corretta gestione delle famiglie in cui è presente una storia ereditaria o familiare di tumore.
- Cresciute notevolmente e da realtà sporadiche, sono ora presenti in modo consistente e maggiormente strutturato in molti centri oncologici



Julian-Reynier et al., 1998:

Fraser et al., 2003



**REGIONE EMILIA-ROMAGNA**  
**Atti amministrativi**

GIUNTA REGIONALE

Un'integrazione  
possibile tra  
Centri  
Specialistici e  
Screening di  
popolazione ?

**Atto del Dirigente:** DETERMINAZIONE n° 8290 del 31/08/2009

**Proposta:** DPG/2009/8344 del 06/08/2009

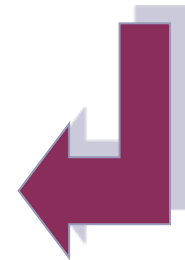
**Struttura proponente:** SERVIZIO SANITA' PUBBLICA  
DIREZIONE GENERALE SANITA' E POLITICHE SOCIALI

**Oggetto:** COSTITUZIONE GRUPPO DI LAVORO SUL RISCHIO EREDO-FAMILIARE PER  
IL CARCINOMA DELLA MAMMELLA.

**Autorità emanante:** IL DIRETTORE - DIREZIONE GENERALE SANITA' E POLITICHE SOCIALI

**Firmatario:** LEONIDA GRISENDI in qualità di Direttore generale

**Luogo di adozione:** BOLOGNA data: 31/08/2009



# Compiti del gruppo di lavoro

- 1. Definizione dei criteri**
- 2. Definizione del ruolo del MMG e dei centri screening.**
- 3. Definizione dei percorsi**
- 4. Definizione dei centri spoke e dei centri hub di genetica oncologica.**

**BOZZA**



# Modello Hub & Spoke nei Servizi Sanitari



# Rischio eredo-familiare: **proposta** della RER di strutturazione del percorso assistenziale



Screening Organizzato

MMG o Specialista

**PRIMA VALUTAZIONE**  
Rischio Oncogenetico

**SPOKE** (1 per azienda)

Profilo 1

Profilo 2

Profilo 3

Accesso alla MX  
come pop. generale

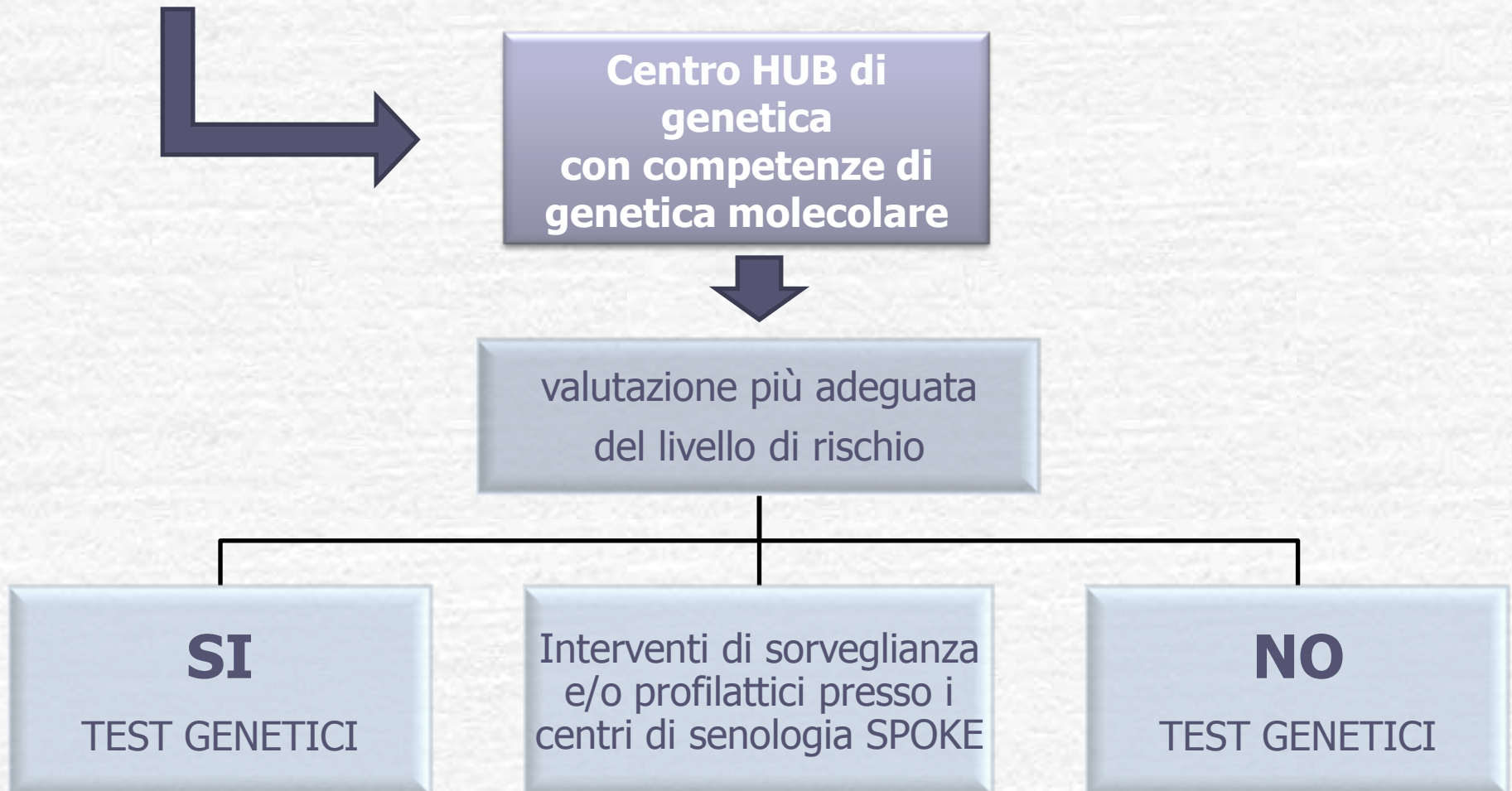
Protocollo Screening  
Inizio a 40aa

Invio al centro HUB  
(con competenze di  
genetica molecolare)

BOZZA



# Rischio eredo-familiare



- Prof. Federico Massimo
- Dr. Cortesi Laura
- Dr. De Matteis Elisabetta
- Dr. Razzaboni Elisabetta
- Dr. Marchi Isabella
- Dr. Medici Veronica
- Dr. Sebastiani Federica
- Dr. Toss Angela
- Mrs. Ferrari Lorenza



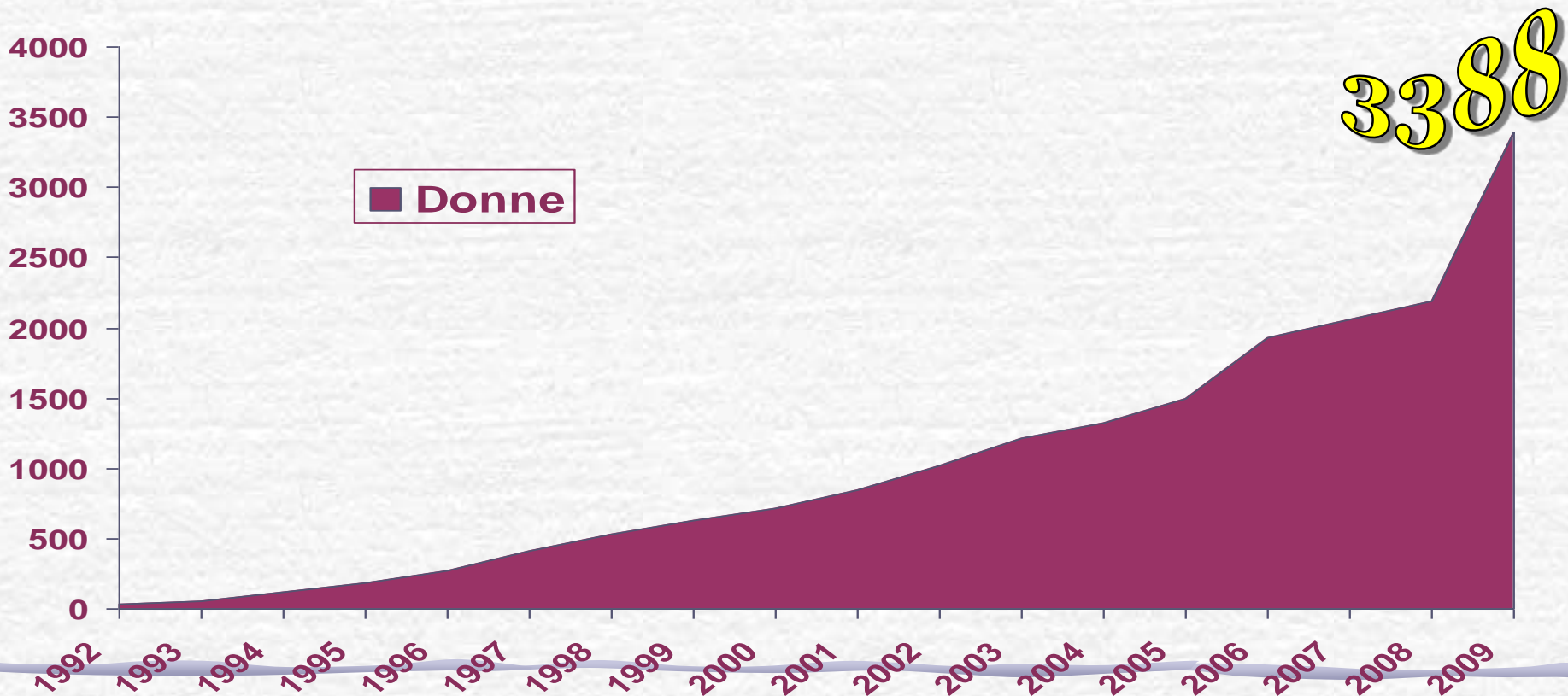
**La Nostra Esperienza**

# Data-Base

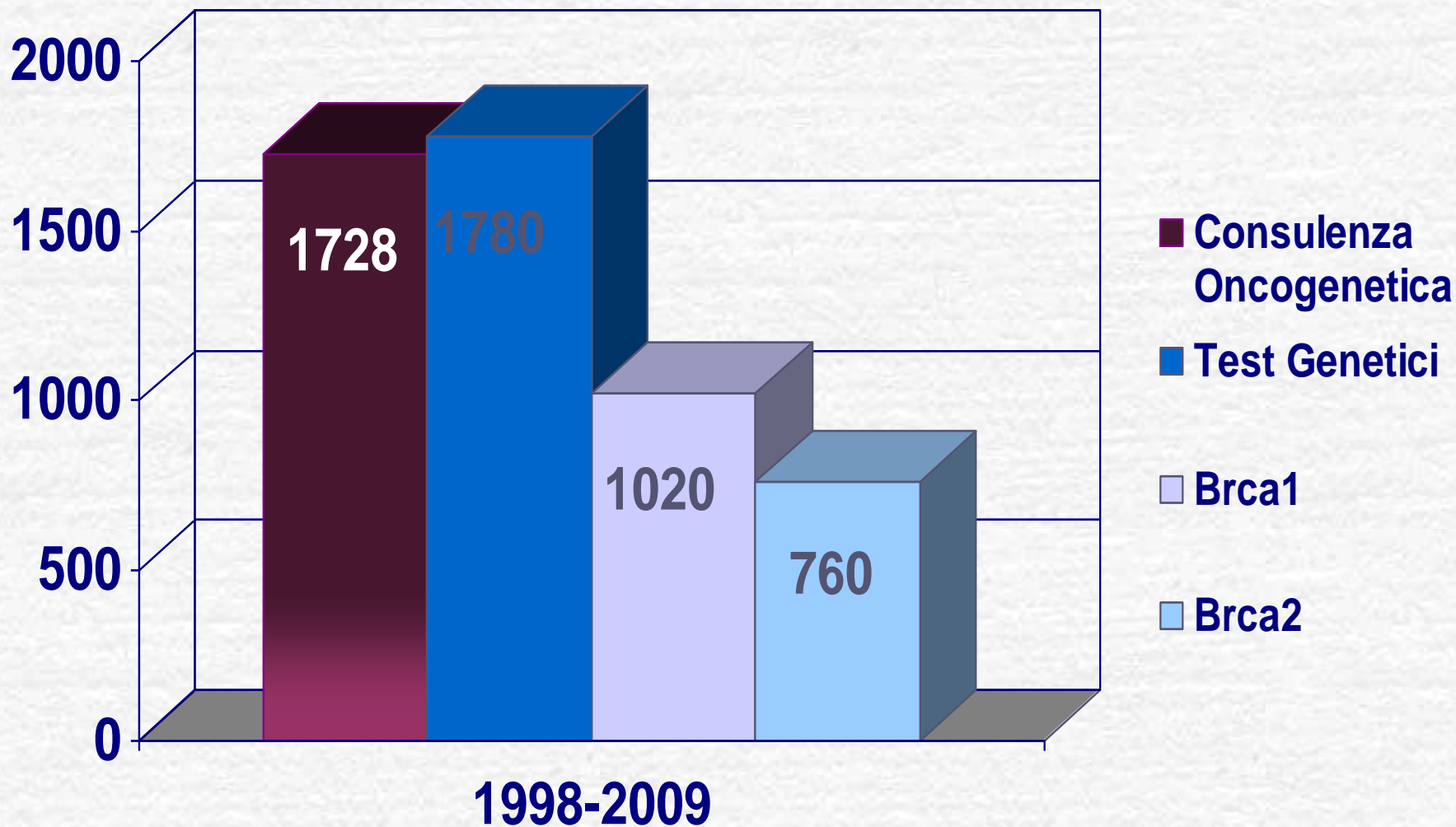
*Famiglie Valutate*

2495

*Donne a rischio afferenti presso il nostro centro dal 1992 al 2009:*



# Consulenze Oncogenetica e Test Genetici BrCa1/ BrCa2 effettuati nel nostro centro

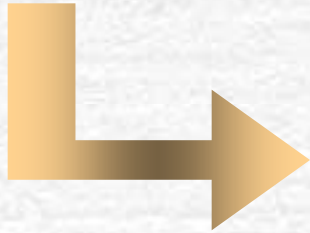


# Results of our screening program

- **101 breast cancers detected:**
  - 66 invasive
  - 35 DCIS
- **Detection rate:**
  - 7.3/1000 person-years
  - **Median age at BC diagnosis: 53 years**

# CTF-MO

Il CTF-MO, tra il 2000 e il 2007, ha registrato 1523 donne sane in follow-up



## Fonte di Invio



43 (3%) segnalate dal MG  
464 (31%) segnalate dagli specialisti  
280 (18%) segnalate dai colleghi oncologi provinciali  
136 (9%) segnalate dai consultori  
265 (17%) segnalate da conoscenze  
337 (22%) segnalate da oncologi fuori provincia

**P.S. Solo il 3% dei pazienti ci è stato segnalato dai medici di base!!!**



# CTF-MO

Il RTM, tra il 2000 e il 2007, ha registrato 4497 neoplasia della mammella



2.2% (n=99) in donne in età  $\leq 35$  anni

**2% (n=25) residenti nella città di Modena**

Dopo attenta ricerca nel database del CTFMO

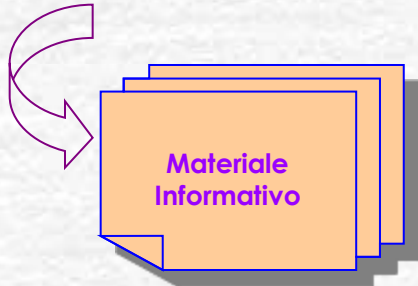
**SONO RISULTATE TUTTE PROBANDE**

# La nostra proposta

**Screening  
Organizzato**

**MMG o  
Specialista**

**PUBBLICIZZANO L'ESISTENZA DEGLI  
SPOKE**



**HUB per le consulenze  
complesse**



UNIVERSITÀ DEGLI STUDI  
DI MODENA E REGGIO EMILIA



SERVIZIO SANITARIO REGIONALE  
EMILIA-ROMAGNA  
Azienda Ospedaliero - Universitaria di Modena  
Policlinico



Centro per lo studio  
dei tumori familiari della  
mammella e dell'ovaio di  
Modena  
Prof. Massimo Federico

Registro dei Tumori colon rettali -  
Medicina I  
Prof. Maurizio Ponz de Leon

Proposta di istituzione del



PROGETTO IN EXTENSO

A cura di:

Prof. Massimo Federico  
Prof. Maurizio Ponz de Leon  
Dott.ssa Elisabetta Razzaboni  
Dott.ssa Laura Cortesi  
Dott.ssa Carmela Di Gregorio  
Dott.ssa Monica Pedroni

# Gestione dei soggetti a rischio



**In locali adeguati,  
confortevoli e .....  
poco medicalizzati**



# ... coming soon

## ■ PRESIDENTI DEL CONGRESSO

Maurizio Ponz de Leon  
maurizio.ponzdeleon@unimore.it  
Massimo Federico  
massimo.federico@unimore.it

## ■ COMITATO SCIENTIFICO

Massimo Federico *Università di Modena e Reggio Emilia*  
Maurizio Ponz de Leon *Università di Modena e Reggio Emilia*  
Maria Luisa Brandi *Università di Firenze*  
Carmela di Gregorio *Azienda Policlinico di Modena*  
Giangaetano Delaini *Università di Verona*  
Maria Grazia Tibiletti *Azienda Ospedaliera di Varese*  
Riccardo Masetti *Università Cattolica, Roma*

## ■ SEGRETERIA SCIENTIFICA

Laura Cortesi *Università di Modena e Reggio Emilia*  
Monica Pedroni *Università di Modena e Reggio Emilia*

## ■ SEGRETERIA ORGANIZZATIVA

Valeria Casadio  
valeria.casadio@gmail.com  
☎ 349 612.9976 ☎ 059 422 4715



# TUMORI EREDITARI: dalla biologia molecolare al trattamento

1° Congresso Nazionale

PROGRAMMA  
PRELIMINARE

Modena  
18-19 novembre 2010