



IL PERCORSO DI INDIVIDUAZIONE E GESTIONE DEL RISCHIO PER CARCINOMA DELLA MAMMELLA SU BASE EREDO-FAMILIARE NELLA REGIONE UMBRIA



Convegno Nazionale Salerno 26-27 giugno 2014

Mariadonata Giaimo¹, Stefania Prandini¹, Francesca Cioccoloni²

¹ Servizio Prevenzione, sicurezza alimentare e sanità veterinaria – Direzione regionale Salute e Coesione Sociale – Regione Umbria ²Scuola di Specializzazione in Igiene e Medicina Preventiva, Università degli Studi di Perugia

INTRODUZIONE

Studi epidemiologici hanno rilevato che circa il 5-10% delle donne ha una sorella o la madre con neoplasia mammaria e circa il doppio di queste ha un familiare di primo o secondo grado con tale neoplasia. Il rischio relativo di sviluppare un carcinoma mammario se si ha un familiare di primo grado affetto è risultato pari al 2,1 ed aumenta con il numero di parenti affetti e con il diminuire dell'età alla diagnosi. La valutazione della storia familiare assume dunque un ruolo centrale nella prevenzione di tale patologia.

La Regione Umbria sulla base della D.G.R. n. 366 del 22/04/2013 "Linee di indirizzo per un nuovo modello organizzativo per gli screening oncologici" ha avviato la creazione di una rete regionale del tipo "Hub and spokes" per l'identificazione e la valutazione delle donne a rischio eredo-familiare per il tumore della mammella

OBIETTIVI

- 1. Definire il percorso diagnostico per le donne con aumentato rischio su base eredo-familiare.
- 2. Individuare gli strumenti da adottare per la valutazione dei livelli di rischio incrementale.
- 3. Definire i protocolli di sorveglianza in base al livello di rischio.

ORGANIZZAZIONE E FUNZIONAMENTO DELLA RETE

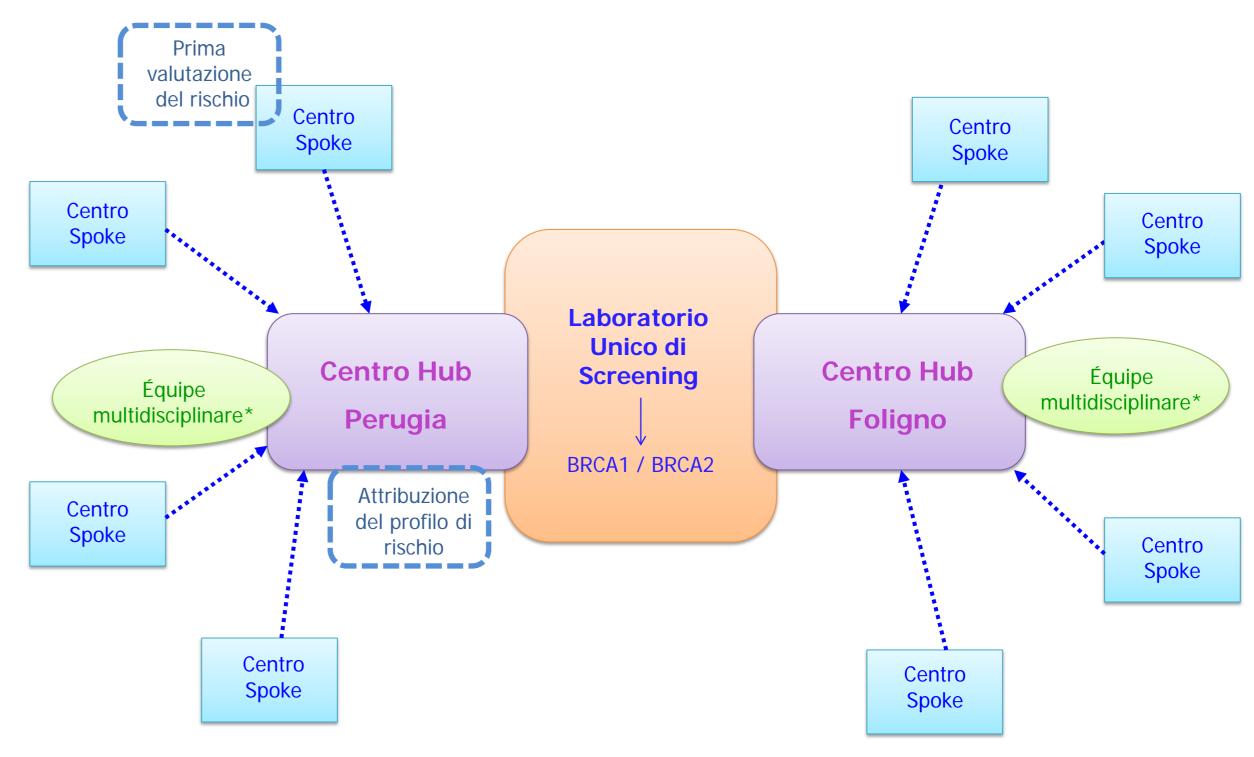
La rete

L'organizzazione della rete si basa sul modello "Hub and Spokes" (figura 1) caratterizzato dalla concentrazione dell'assistenza a elevata complessità in 2 centri di eccellenza (centri Hub) per la Regione, che si raccordano con la rete dei servizi di senologia e i Medici di Medicina Generale (centri Spoke)

La definizione del rischio

La definizione del rischio eredo-familiare per carcinoma della mammella si fonda su un percorso a tre livelli:

- 1) prima valutazione presso i centri spoke;
- 2) attribuzione del profilo di rischio presso i centri Hub;
- 3) consulenza genetica presso il centro Hub di Perugia.



* L'équipe multidisciplinare è formata da radiologo, psicologo, genetista e infermiere

Figura 1

Gli strumenti

La prima valutazione del rischio nei centri Spoke avviene utilizzando la scheda cartacea riportata in figura 2.

L'attribuzione del profilo di rischio viene effettuata utilizzando, secondo quanto indicato dalle Linee Guida NICE 2013, il modello BOADICEA (figura 3) che permette di collocare le donne in tre categorie di rischio: rischio assimilabile alla popolazione generale, rischio moderato e alto rischio.

	Carcinoma della mammella					Carcinoma dell'ovaio
Età di insorgenza	Prima dei 40 anni	Tra 40 e 49 anni		Tra 50 e 59 anni	Dopo i 60 anni	Qualunque
		1 mammella	2 mammelle			
Madre	2	2	1	1	0	1
Sorella 1	2	2	1	1	0	1
Sorella 2	2	2	1	1	0	1
Figlia 1	2	2	1	1	0	1
Figlia 2	2	2	1	1	0	1
Nonna	2	2	1	1	0	1
paterna						
Zia paterna 1	2	2	1	1	0	1
Zia paterna 2	2	2	1	1	0	1
Nonna materna	1	1	1	0	0	1
Zia materna 1	1	1	1	0	0	1
Zia materna 2	1	1	1	0	0	1
Padre	2	2	2	2	2	-
Fratello	2	2	2	2	2	-
Cugina	0	0	0	0	0	0
Nipote	1	1	1	0	0	1

Cerchiare i punteggi relativi ai casi riferiti e sommarli. Se la somma è 0 o 1, il rischio e assimilabile a quello della popolazione generale Se la somma è 2 o più è indicato l'invio al centro di senologia individuato come Hub.

Figura 2

UNIVERSITY OF CAMBRIDGE Centre for Cancer Genetic Epidemiology Consultand Consultand Enter details of the consultand... Breast cancer pathology Clinical history First name/ID Personal details Male
 Female Alive Dead Ashkenazi origin Exact Age or Age at death Approx | Age range ▼ Unknown Year of birth Exact Approx | Year range ▼ Unknown Exact Approx | Age range ▼ Age at diagnosis Unknown Exact Approx | Age range ▼ Age at diagnosis Unknown Exact ○ Approx | Age range ▼ Age at diagnosis Unknown Exact ○ Approx | Age range ▼ Age at diagnosis Unknown Exact Approx Age range ▼ Age at diagnosis Unknown Genetic testing Genetic test type Untested Mutation search Direct gene test Mutation BRCA2 None BRCA1 Go Back Continue Logout Reset

Figura 3