

Innovazione nella gestione del percorso delle pazienti con carcinoma mammario: dalla corretta identificazione alle terapie target. Prospettive, opportunità e spunti di riflessione

Vincenzo Adamo¹, Mario Airoidi², Gianni Amunni³

¹Università degli Studi di Messina, Messina - Italy

²Struttura Complessa Oncologia Medica 2, ASO Molinette, Torino - Italy

³Struttura Complessa Oncologia Medica Ginecologia AOU Careggi, Firenze - Italy

Innovation in the management of the breast cancer patient pathway: from correct identification to target therapies. Perspectives, opportunities and insights

Considering the current and future therapeutic options that are or will be available in the adjuvant treatment of breast cancer, this document reports on the insights from two multi-regional expert meetings aimed at investigating possible problems of access to the treatment pathway involving the BRCA (Breast Cancer) test.

The experts stated that the update of the AIOM guidelines (diagnostic and therapeutic innovations) will require a correction of clinicians' behaviors and a partial reorganization of the current Integrated Care Pathways (ICPs).

From this point of view, the update of the AIOM GLs could supply to Regions and, above all, to all cancer networks a valid rationale for starting a process of harmonization of ICPs aimed at guaranteeing the rapid access to treatments by improving the quality of the service provided by the National Health Service (SSN).

To ensure to breast cancer patients a rapid access to the latest approved treatments, experts believe that it will be necessary to update the access pathway to genetic tests. This could lead to an increase in the use of genetic tests, creating one of the main organizational and economic challenge that regions and cancer networks will have to face.

Keywords: AIOM Guidelines, BRCA test, Breast cancer, Integrated Care Pathways, NGS test, Olaparib

Premessa

A seguito dell'addendum per il setting adiuvante/neo-adiuvante (febbraio 2023) (1), in data 08 gennaio 2024 è stato pubblicato nel Sistema Nazionale Linee Guida l'aggiornamento delle Linee Guida 2023 sul carcinoma mammario in stadio precoce realizzate dall'Associazione Italiana di Oncologia Medica (AIOM) (2). Tra i vari aggiornamenti troviamo al punto 5.4, "Terapia sistemica nella neoplasia mammaria operabile BRCA-correlata", l'inserimento del quesito 24 "Dovrebbe un trattamento adiuvante con olaparib

(+ terapia ormonale se HR+) versus nessun trattamento (+ terapia ormonale se HR+) essere utilizzato per pazienti con carcinoma mammario HER2-negativo ad alto rischio e mutazione germinale BRCA (che abbiano completato chemioterapia [neo]adiuvante)?" e, al punto 11, "Counseling genetico finalizzato al trattamento", l'aggiornamento dei criteri per l'accesso ai test genetici (2). In merito al quesito 24 del punto 5.4, a fronte del vantaggio osservato in termini di *invasive Disease-Free Survival* (iDFS), *Distant Disease-Free Survival* (DDFS), *Overall Survival* (OS), secondo i tumori e tenuto conto dell'impatto non detrimentalmente in termini di qualità di vita e dell'impatto in termini di tossicità, il Panel ha giudicato il bilancio beneficio/danno con una forza della raccomandazione "forte" a favore di olaparib nelle pazienti con mutazione germinale BRCA 1/2 affette da neoplasia mammaria HER2-negativa (a recettori positivi o negativi) ad alto rischio di recidiva (2). In riferimento invece al punto 11, l'aggiornamento delle LG AIOM 2023 sul carcinoma mammario in stadio precoce (2) riporta che "In considerazione della disponibilità di farmaci quali i PARP-inibitori nel setting

Received: April 5, 2024

Accepted: May 28, 2024

Published online: June 14, 2024

Indirizzo per la corrispondenza:

Gianni Amunni

email: gianni.amunni@unifi.it



metastatico e adiuvante si è resa necessaria una nuova forma di counseling genetico finalizzato al trattamento (Mainstreaming Cancer Genetics, MCG). Attraverso tale modello gli oncologi medici e gli altri specialisti del percorso diagnostico e terapeutico oncologico mammario avviano direttamente il paziente alla diagnosi genetica di ricerca costituzionale di mutazioni BRCA1/2 a scopo di trattamento. Le evidenze attualmente disponibili non supportano il test BRCA su tessuto tumorale. Allo stato attuale, il test BRCA è indicato su sangue periferico e il test somatico può essere effettuato nell'ambito di studi a fini di ricerca". Nel successivo punto 11.1 vengono identificati i criteri per l'invio alla consulenza genetica oncologica. Il percorso di accesso al test genetico delle pazienti con carcinoma mammario dovrebbe essere modulato in base alla probabilità a priori di riscontro di una variante patogenetica e alla finalità principale (predittiva o preventiva):

- *Pazienti con caratteristiche cliniche associate a un'augmentata probabilità di variante patogenetica (VP) di BRCA1/2, indipendentemente dalla storia familiare.* Per questa categoria di pazienti, il test BRCA, se eseguito in urgenza per stabilire il trattamento (locoregionale e/o sistemico), può essere richiesto, oltre che dai genetisti, anche da oncologi e chirurghi senologi opportunamente formati, che si fanno garanti della corretta informazione del/della paziente. In caso di riscontro di una variante (patogenetica o di incerto significato, VUS) deve essere prontamente attivata la consulenza genetica oncologica. Nelle pazienti senza VP BRCA accertata devono essere definiti criteri e percorsi per l'eventuale valutazione di altri geni di predisposizione (testati in parallelo con BRCA o analizzabili successivamente).
- *Pazienti senza caratteristiche cliniche associate a un'augmentata probabilità di VP BRCA, eleggibili a trattamenti specifici in caso di VP germinale.* Per questa categoria di pazienti, il test BRCA a fini predittivi di risposta alle terapie e prognostici viene richiesto dall'oncologo opportunamente formato, che si fa garante della corretta informazione del/della paziente. In caso di riscontro di una variante (patogenetica o di incerto significato, VUS), deve essere prontamente attivata la consulenza genetica oncologica.
- *Pazienti con storia familiare associata a un'augmentata probabilità di VP BRCA.* Per questa categoria di pazienti è indicato un percorso di consulenza genetica tradizionale, il quale permette di massimizzare l'informatività della valutazione genetica. Quando la definizione dello stato genetico del/della paziente è necessaria per le decisioni terapeutiche, deve essere garantito l'accesso alla consulenza genetica urgente (entro una settimana dalla richiesta); qualora la situazione locale non consenta l'accesso alla consulenza genetica urgente, il test BRCA a fini predittivi di risposta alle terapie e prognostici può essere richiesto da oncologi e chirurghi senologi opportunamente formati, che si fanno garanti della corretta informazione del/della paziente, e il risultato viene interpretato nell'ambito del team multidisciplinare (comprendente il genetista).

Si conclude infine affermando che "il test genetico deve essere parte di un percorso di una valutazione genetica che richiede una conoscenza esperta dell'argomento che derivi da una formazione non episodica" e che "il test BRCA a fini prognostici e predittivi di risposta alle terapie possa essere prescritto dal genetista, dall'oncologo e dai chirurghi senologi con competenze oncologiche, che diventano responsabili anche di informare adeguatamente la paziente sugli aspetti genetici collegati ai risultati" (2).

In virtù delle attuali e future opzioni terapeutiche che sono disponibili o che saranno disponibili nel *setting* adiuvante del carcinoma mammario, il presente documento riporta gli spunti di riflessione emersi durante la conduzione di un progetto di ricerca finalizzato a indagare su eventuali problematiche di accesso per il percorso terapeutico che prevede l'esecuzione del test BRCA (BRCA Cancer). Il progetto ha previsto l'organizzazione di due *expert meeting* multiregionali: il primo condotto a Bologna in data 10 luglio 2023 che ha coinvolto 10 esperti provenienti da Regioni del Nord e del Centro Italia (Regioni Emilia-Romagna [n = 3], Lombardia [n = 1], Piemonte [n = 2], Toscana [n = 2] e Veneto [n = 2]) e il secondo condotto a Roma in data 27 settembre 2023 che ha coinvolto 10 esperti provenienti da Regioni del Sud e Centro Italia (Campania [n = 1], Calabria [n = 2], Lazio [n = 3], Sardegna [n = 1] e Sicilia [n = 3]).

In entrambi gli *expert meeting* gli esperti coinvolti hanno affermato che l'addendum alle LG AIOM 2022 (1) (documento anticipatorio dell'aggiornamento delle LG AIOM 2023 (2) e unico documento disponibile durante la conduzione dei due *expert meeting*), introducendo novità diagnostiche e terapeutiche per il trattamento delle pazienti con carcinoma mammario in stadio precoce, richiederà una correzione dei comportamenti dei clinici e una parziale riorganizzazione degli attuali Percorsi Diagnostico-Terapeutici Assistenziali (PDTA).

In quest'ottica l'addendum delle LG AIOM 2022 (1) e il successivo aggiornamento delle LG AIOM 2023 sul carcinoma mammario in stadio precoce (2) potrebbero fornire alle Regioni, ma soprattutto alle Reti Oncologiche, un valido rationale per iniziare un processo di armonizzazione dei PDTA finalizzati a garantire un rapido accesso ai trattamenti migliorando la qualità del servizio erogato dal Servizio Sanitario Nazionale (SSN). All'interno di questo processo di armonizzazione, gli esperti ritengono che, per garantire alle pazienti un rapido accesso agli ultimi trattamenti approvati, sarà necessario aggiornare soprattutto il percorso di accesso ai test genetici. Quest'ultimo aspetto, a detta degli esperti, determinerà un aumento del numero di test genetici dando vita a una delle principali sfide che Regioni e Reti Oncologiche dovranno affrontare dal punto di vista organizzativo ed economico.

Percorsi Diagnostico-Terapeutici Assistenziali

A fronte della continua e costante innovazione farmacologica promossa dalla ricerca clinica, i PDTA costituiscono un importante strumento regolatorio di accesso alle cure che, aggiornando di volta in volta i criteri di eleggibilità ai nuovi

trattamenti, permettono alla Regioni o alle Strutture Sanitarie di adeguarsi alle Linee Guida Nazionali.

In linea teorica, l'efficienza di un PDTA dovrebbe essere valutata tramite il monitoraggio di specifici indicatori di processo (*Key Performance Indicator*, KPI). Per esempio, per il monitoraggio della qualità del processo del PDTA del carcinoma mammario potrebbero essere inseriti dei KPI in grado di definire la presenza effettiva di figure come quella del genetista o del *counseling* oncogenetico. Seguendo l'indicazione fornita dagli esperti, la qualità del percorso di presa in carico e di gestione delle pazienti affette da carcinoma mammario rappresenta un KPI che tutte le Regioni dovrebbero monitorare.

Con lo scopo di assicurare un'elevata qualità dei servizi erogati, diverse Regioni hanno incrementato il controllo sui rimborsi dei *Diagnosis Related Groups* (DRG) chirurgici associati agli interventi alla mammella, garantendo il rimborso ai soli Centri che fanno parte delle *Breast Unit* della Rete Oncologica. La Regione Sicilia, ogni anno, esegue un audit a campione su dieci cartelle cliniche intervenendo in caso di anomalie di percorso. Nelle Regioni che invece non hanno la possibilità di intervenire sul rimborso dei DRG, vengono identificate le strutture che non hanno un percorso di cura adeguatamente controllato, lasciando la decisione finale ai pagatori regionali.

Il passaggio della paziente con carcinoma mammario in una *Breast Unit* afferente alla Rete Oncologica è una parte fondamentale del percorso di cura in quanto consente al gruppo multidisciplinare non solo il confronto delle competenze, ma anche la condivisione delle responsabilità e lo scambio di informazioni fra diverse figure professionali. Per questo motivo risulta fondamentale aumentare il controllo sulle pazienti oncologiche di cui non si conoscono né il percorso diagnostico né quello di cura.

Gli esperti riportano come in ciascuna delle dieci Regioni coinvolte nei due *expert meeting* sia presente un PDTA per il carcinoma mammario che viene puntualmente aggiornato in funzione della disponibilità di nuove terapie o di nuovi strumenti diagnostici, dove l'inclusione dei test genetici e dell'addendum delle LG AIOM 2022 (1) o è già stata effettuata o è in attesa di implementazione.

Efficienza organizzativa

Considerando la velocità con cui la ricerca scientifica progredisce in campo oncologico, è necessario aggiornare l'attuale modello organizzativo per garantire a livello nazionale un accesso omogeneo ed equo alle innovazioni terapeutiche. Secondo l'opinione espressa dagli esperti, la Commissione Salute della Conferenza Stato-Regioni dovrebbe rivestire il ruolo di principale attore nel definire una o più soluzioni comuni per tutte le Regioni affinché si possano ridurre le attuali disparità presenti sul territorio nazionale. A oggi, infatti, lo scenario è estremamente eterogeneo: alcune Regioni possono garantire un sistema organizzativo funzionale e, di conseguenza, una presa in carico del paziente di alto livello in linea con gli standard europei, mentre per altre Regioni il *gap* da colmare è significativo. Dal momento che obiettivi e criticità risultano comuni a tutte

le 21 Regioni/Province Autonome, sarebbe sicuramente vantaggioso collaborare per proporre collettivamente un modello organizzativo che garantisca equità e omogeneità di prestazioni.

In tale contesto si inserisce la richiesta di un maggiore accesso ai test genetici introdotto dall'addendum delle LG AIOM 2022 (1) e dal successivo aggiornamento delle LG AIOM 2023 (2). Per poter offrire alle pazienti con carcinoma mammario un rapido accesso ai test genetici diventa quindi indispensabile pianificare l'inserimento dei laboratori di genetica molecolare e delle anatomie patologiche all'interno degli attuali PDTA, creando una rete o, quando possibile, centralizzando nelle strutture regionali di riferimento. Probabilmente nelle Regioni in cui è presente un adeguato collegamento tra ospedali e laboratori, la soluzione di concentrare i laboratori in pochi centri (centralizzazione) potrebbe consentire da un lato di rispettare le tempistiche richieste e dall'altro di ottimizzare l'uso delle risorse. A fronte di un aumento della popolazione testata, un approccio di questo tipo permetterebbe sia un miglioramento dell'appropriatezza delle terapie somministrate sia una migliore gestione delle risorse disponibili con un aumento della qualità dei servizi erogati e una riduzione degli sprechi.

La Regione, nel caso in cui non lo abbia già fatto, ha il compito di identificare all'interno della Rete Oncologica un numero adeguato di laboratori di eccellenza in grado di gestire i volumi delle analisi richieste. Seguendo quanto riportato in recenti Decreti Ministeriali, l'individuazione di una soglia minima annuale di test da realizzare rappresenta una delle indicazioni a supporto delle stesse Regioni nel processo di individuazione dei laboratori, oltre ad altre caratteristiche tecnico-organizzative. Gli esperti sottolineano però che tale processo di centralizzazione dovrebbe essere obbligatoriamente accompagnato dal potenziamento delle risorse umane specializzate al fine di riuscire a garantire un volume dei test in aumento.

Le Regioni attualmente si stanno mobilitando per aggiornare i modelli organizzativi al fine di garantire ai pazienti l'accesso alle nuove cure che sono state approvate di recente o in corso di approvazione. Molti centri di eccellenza hanno già identificato al loro interno i gruppi multidisciplinari. Tuttavia, non sempre è possibile la collaborazione in rete tra i centri. Le tempistiche necessarie per attivare i nuovi percorsi non sono immediate, in quanto è necessario verificare che tutti i centri possedano i requisiti strutturali e qualitativi richiesti. È stato proposto di organizzare una rete di laboratori di anatomia patologica per velocizzare l'esecuzione dei test NGS (*Next Generation Sequencing*) per tutti quei pazienti che non sono in carico nei centri di riferimento della Rete Oncologica. Per garantire il funzionamento di una rete di laboratori è necessario potenziare l'organizzazione logistica del trasporto dei tessuti biologici, esternalizzando il servizio qualora necessario, in modo tale da evitare al paziente spostamenti inutili che potrebbero danneggiare la qualità del campione.

Nella Tabella 1 sono riassunte alcune delle misure organizzative messe in atto, nel corso degli ultimi anni, dalle Regioni per garantire l'accesso ai test genetici (BRCA, NGS).

TABELLA 1 - Misure organizzative finalizzate a garantire l'accesso ai test genetici (BRCA, NGS)

Regione	Misura organizzativa
Toscana	Sono stati individuati i centri di primo e di secondo livello per l'esecuzione dei test BRCA, i quali attualmente riescono a testare circa il 50% delle pazienti con nuova diagnosi di carcinoma mammario.
Emilia-Romagna	Grazie a una delibera del 2011, sono stati identificati quattro laboratori che eseguono i test BRCA stanziando un budget annuale definito su stime fornite da clinici/Associazione Italiana Registri Tumori (AIRTUM).*
Lombardia	Grazie alla somministrazione di una survey, sono stati identificati i centri in grado di eseguire i test NGS.
Piemonte	Grazie a una specifica delibera, sono stati identificati sette laboratori per l'esecuzione dei test NGS e tre poli per l'analisi BRCA.
Veneto	Nel 2019, sono stati identificati un centro Hub di riferimento per l'esecuzione dei test e dei centri Spoke per il coordinamento della consulenza genetica oncologica.
Campania	Dal 2022, a discrezione dell'oncologo e del gruppo multidisciplinare, è previsto l'accesso al test BRCA per le pazienti trattabili tramite l'uso compassionevole.
Sicilia	Il test viene eseguito in sette centri, che riescono a coprire la richiesta per la profilazione genomica. Nelle aree dove l'accesso al test è più complicato, si sta lavorando per migliorare il trasporto dei campioni verso i laboratori individuati.**
Lazio	Sono state pubblicate le Linee Guida per l'istituzione della Rete Oncologica Regionale, all'interno della quale viene definito il <i>network</i> di laboratori, con l'obiettivo di velocizzare le diagnosi consentendo a tutte le pazienti di accedere al test.
Sardegna	Le consulenze genetiche vengono distribuite equamente fra Nord e Sud, mentre la presenza di una bassa percentuale di mutazioni BRCA nella popolazione femminile ha consentito di gestire l'ampliamento del numero di geni testati senza causare un rallentamento dei tempi necessari per la refertazione.
Puglia	Si sta lavorando e discutendo sulla possibile riorganizzazione del PDTA, sia per permettere alla popolazione eleggibile l'accesso ai test NGS sia per potenziare le attività di screening e prevenzione.

*In alcuni centri della Regione Emilia-Romagna il test viene effettuato a tutte le pazienti metastatiche positive ai recettori ormonali in concomitanza con l'inizio della terapia di prima linea, così da avere già i risultati al manifestarsi della progressione senza dover chiedere analisi in urgenza ai laboratori.

**A tal proposito va segnalata la recente nota assessoriale, con cui vengono invitate le aziende sanitarie pubbliche e private convenzionate a farsi carico dei costi del trasporto del materiale biologico da analizzare nei laboratori accreditati nella rete, esempio di procedura etica e rispettosa per il paziente.

Tempistiche ed efficienza tecnica dei test NGS

Gli esperti ritengono che l'esecuzione dei test NGS rappresenti un importante fattore predittivo della risposta clinica che permette al paziente oncologico l'accesso alla cura più specifica. È quindi fondamentale che il test NGS venga richiesto in tempi brevi dal gruppo multidisciplinare al fine di interpretarne correttamente il referto e di avviare il prima possibile il paziente oncologico al trattamento più appropriato.

Sebbene l'utilizzo di pannelli NGS in grado di studiare molteplici varianti geniche possa rappresentare un efficientamento organizzativo, alcuni esperti ritengono che il loro impiego, allungando il processo di refertazione, potrebbe rallentare le tempistiche di accesso ai trattamenti. Infatti, si stima che in alcune Regioni i tempi di refertazione si allungerebbero in maniera esponenziale, fino a 4 mesi per il sequenziamento mediante pannelli a 500 geni. Quindi, sebbene la profilazione estesa su un numero ristretto di pazienti possa risultare utile, l'urgenza attuale è quella di aumentare il numero di test, nello specifico dell'analisi di BRCA, per poter permettere a più pazienti l'accesso alle terapie; un risultato più facilmente raggiungibile ricorrendo a pannelli genici di dimensioni ridotte.

Gli esperti hanno affrontato anche il tema riguardante la difformità delle piattaforme utilizzate per l'esecuzione dei test NGS. Un problema che non riguarda solo gli aspetti qualitativi del percorso di cura, ma che ne influenza anche l'efficienza e gli aspetti economici. Con l'obiettivo di migliorare l'efficienza del percorso di cura, sarebbe auspicabile decidere a livello nazionale quali test dovrebbero essere garantiti in gratuità: per esempio, solo i pannelli target (somatici, germinali e genomici) oppure solo i test propedeutici all'individuazione di una terapia farmacologica? Sempre in termini di efficienza tecnica, gli esperti ritengono che, al fine di migliorare la qualità dei dati, sarebbe opportuno uniformare la refertazione dei test. Infatti, anche all'interno della stessa Regione, si possono verificare casi di referti rilasciati con differenti livelli di dettaglio.

Infine, con lo scopo di mantenere alto lo standard dei laboratori, gli esperti hanno proposto di rendere effettivo, dove non ancora previsto, il coinvolgimento degli anatomopatologi e dei biologi molecolari nei gruppi multidisciplinari.

Nomenclatore tariffario

Un altro tema affrontato dagli esperti durante i due *expert meeting* e trasversale per tutte le Regioni, in quanto classico esempio di disomogeneità sul territorio, riguarda l'attribuzione di una corretta tariffa di rimborso per i test genetici. L'assioma generale che dovrebbe governare l'investimento economico delle Regioni per i test genetici dovrebbe essere garantire il maggior numero di test (eseguiti tempestivamente) a fronte delle risorse disponibili. Per anni però le Regioni hanno adottato tariffe per i test genetici che spesso non rispecchiavano il reale valore della tecnologia impiegata. Per esempio, le tariffe di rimborso del test NGS per BRCA variano da Regione a Regione e spesso sono risultate maggiori rispetto al costo effettivo della tecnologia impiegata.

Appare evidente come l'assenza di una specifica tariffa di rimborso o l'esclusione dai Livelli Essenziali di Assistenza (LEA) abbia costituito nel tempo una barriera all'accesso alle terapie per i pazienti, generando disparità di servizio sul territorio, specialmente nelle Regioni che si trovano in maggiore difficoltà economica (Commissariate e/o in Piano di Rientro) che non potrebbero rimborsare i test utilizzando fondi extra LEA.

La Regione Lombardia, sulla base dei risultati di un'analisi economica, ha quantificato i costi associati all'impiego dei test NGS. È stata stimata una tariffa di rimborso di € 1.150 per i pannelli target (entro i 50 geni) e una tariffa di rimborso di € 1.850 per profilazione NGS estesa. Dall'analisi economica è inoltre emerso che il costo dei test NGS incide per l'1-5% del costo totale di trattamento (farmaci inclusi).

A gennaio 2025 entreranno in vigore i nuovi LEA con le nuove tariffe per i test NGS. Questo aggiornamento, atteso da tempo, nonostante rischi di essere già obsoleto, potrebbe essere l'occasione per fare in modo che le Regioni possano collaborare per identificare tariffe omogenee sul territorio nazionale, in grado di rispecchiare il reale valore sia delle tecnologie di analisi adottate sia del personale coinvolto nel processo di esecuzione e refertazione del test, promuovendo una corretta allocazione delle risorse disponibili. Malgrado ciò, SIGU e SIAPEC definiscono sottostimate le nuove tariffe che entreranno in vigore (unico rimborso di € 1.350 per test eseguiti da 3 a 47 geni).

Secondo un'analisi presentata nel 2022 (3), sarebbe stato necessario un incremento al fondo destinato per i test NGS di circa 32,5 milioni di euro, in aggiunta ai 5 milioni già stanziati (anni 2022 e 2023) in modo tale da coprire il fabbisogno stimato di 27.000 pazienti totali da testare, di cui 10.000 per carcinoma mammario.

Formazione e carenza del personale sanitario

Oltre a tutte le figure sanitarie coinvolte, la conoscenza completa del corretto percorso di gestione dei pazienti è fondamentale soprattutto per l'oncologo. Uno dei momenti più sfidanti è l'interpretazione del risultato del test genetico (soprattutto nel caso delle varianti con incerto significato) e per questo la formazione deve essere una priorità per tutti gli oncologi. Essendo all'inizio l'unica figura sanitaria a contatto con la paziente, l'oncologo deve essere adeguatamente formato per spiegare, dopo l'esito positivo di un test genetico, alla paziente l'importanza della sorveglianza sugli altri organi e ai familiari l'accesso al counseling oncogenetico familiare. Solo successivamente, in supporto all'oncologo, subentra la *Breast Unit* e con essa la condivisione delle informazioni. Secondo gli esperti, la Società Italiana di Genetica Umana (SIGU), in collaborazione con AIOM, potrebbe farsi carico di una formazione specifica per la condivisione di queste conoscenze ai medici oncologi. Le due società scientifiche (SIGU e AIOM) dovrebbero lavorare su aspetti riguardanti una maggiore collaborazione fra oncologo e genetista, soprattutto in quelle realtà dove il genetista non è presente. Così come nei centri di riferimento, anche nei centri di prossimità la definizione di percorsi formativi eviterebbe casi di iniquità per le pazienti,

mantenendo un livello elevato di qualità nella gestione e nella cura delle pazienti.

In alcune Regioni gli esperti evidenziano il problema riguardante la carenza di personale sanitario specializzato, aspetto che rende complicato, se non impossibile, gestire le attuali e future numeriche di pazienti da sottoporre ai test.

In un'ottica di incremento dei pazienti eleggibili ai test (non solo carcinoma mammario) anche le Regioni che a oggi riescono a garantire i volumi di test richiesti e a rilasciare il referto entro le tempistiche previste potrebbero non riuscire a mantenere gli attuali standard. Considerato che per formare nuove risorse umane è necessario del tempo, il problema della carenza di personale sanitario specializzato riveste un ruolo primario nell'ottica della programmazione e deve quindi essere affrontato e risolto quanto prima per evitare che costituisca un'ulteriore barriera all'accesso ai trattamenti.

Counseling genetico

Nel processo di riorganizzazione del percorso di accesso ai test genetici, gli esperti hanno suggerito di mantenere opportunamente il *counseling* oncogenetico, dato l'importante peso che un esito positivo determina sul paziente e sui familiari. A oggi gli esperti denunciano un eccessivo ritardo all'accesso del *counseling* oncogenetico familiare dopo l'esito positivo di un test genetico. Un incremento dei fondi a disposizione delle Regioni potrebbe aiutare a colmare questo *gap*. In alcune Regioni è già attivo il servizio di *web counseling*.

Associazione di pazienti

La ricognizione e l'identificazione di barriere che rallentano il percorso di cura è una delle prerogative delle associazioni dei pazienti, per questo motivo il loro ruolo è sempre più centrale quando si affrontano tematiche di accesso alle terapie disponibili. Europa Donna (una fra le principali associazioni ad aver richiesto l'attivazione delle *Breast Unit* in Italia) e aBRCA dabra sono due associazioni che si sono poste a supporto delle pazienti non solo in termini di informazione, ma anche per identificare e prioritizzare le azioni da compiere. Secondo gli esperti, il paziente informato ed esperto può aumentare l'*awareness* della patologia e il suo contributo può risultare fondamentale, anche in ottica di una sensibilizzazione politica e istituzionale.

Osservazioni conclusive

Gli esperti coinvolti nei due *expert meeting* ritengono che il dialogo tra tutti gli attori coinvolti nel sistema salute sia un fattore imprescindibile per la buona riuscita della riorganizzazione dei PDTA nel carcinoma mammario alla luce dell'addendum delle LG AIOM 2022 (1) e del successivo aggiornamento delle LG AIOM sul carcinoma mammario in stadio precoce (2). In tema organizzativo gli esperti si attendono una riorganizzazione del PDTA per l'ampliamento dell'accesso al test genetico e del percorso di *counseling* e un aggiornamento delle piattaforme per i test a vantaggio dell'efficienza dell'intero sistema, stabilendo delle priorità di rimborso per quei test associati a una terapia target. In tema economico ci si attende un efficientamento dell'allocazione delle risorse, con



un adeguamento e un'armonizzazione sul territorio nazionale delle tariffe di rimborso per i test NGS. Infine, in tema di efficienza, gli esperti ritengono fondamentale uniformare e standardizzare i referti, riorganizzare la diagnostica dei laboratori di riferimento e, soprattutto, implementare una rete di laboratori.

Acknowledgements

The Authors wish to thank Roberto Ravasio for providing editorial support on behalf of PharmaLex Italy S.p.A.

Disclosures

Conflict of interest: The Authors declare no conflict of interest.

Financial support: This research was made possible by an educational grant from AstraZeneca S.p.A.

Bibliografia

1. Associazione Italiana di Oncologia Medica (AIOM). ADDENDUM Linee guida CARCINOMA MAMMARIO IN STADIO PRECOCE. Addendum edizione 2022 Aggiornata a 23.02.2023. [Online](#) (Accessed May 2024)
2. Associazione Italiana di Oncologia Medica (AIOM). Linee guida CARCINOMA MAMMARIO IN STADIO PRECOCE. Edizione 2023 aggiornata al 20/11/2023. [Online](#) (Accessed May 2024)
3. Pinto C, Normanno N, Jommi C, Pruneri G, Ravasio G. Incremento del Fondo Test NGS nell'ambito di un uso razionale delle risorse nell'Oncologia di Precisione. Sanità24. Il sole 24 Ore. 6/12/2022. [Online](#) (Accessed May 2024)

