

L'Oncologo Risponde

Mutazione BRCA e carcinoma ovarico:
La gestione delle pazienti e dei familiari

Verona 18 Gennaio 2019

Laura Cortesi
SSD Genetica Oncologica
Dipartimento di Oncologia ed Ematologia
Azienda Ospedaliero Universitaria Policlinico
di Modena

Come si fa a sapere a quali centri rivolgersi per la gestione chirurgica e oncologica di una paziente con tumore ovarico, qualcosa che assomigli alle Breast Unit di cui si parla tanto?

Istituzione di centri di riferimento regionali per il tumore ovarico. In Emilia Romagna il PDTA ovarico offre un centro unico di riferimento (Dr.Deiaco, Sant'Orsola-Malpighi, Bologna) che si prende carico degli interventi di II livello, mentre per le laparoscopie diagnostiche/interventi di I livello esistono i centri Spoke provinciali

Anche per accedere ad eventuali protocolli sperimentali, come l'esperienza d Olaparib insegna

Si suggerisce l'istituzione di centri di Genetica Oncologica nei quali farsi carico di studi clinici rivolti a pazienti portatori di mutazioni, non esclusivamente affetti da tumori ovarici o mammari. Tali centri sono già attivi in alcune regioni (Marche, Emilia-Romagna).

- Nonostante la diagnosi di Ca ovarico sieroso alto grado, in molte regioni il test non viene proposto
- «Le raccomandazioni per l'implementazione del test BRCA nelle pazienti con carcinoma ovarico e nei familiari a rischio elevato di neoplasia» di AIOM rappresentano un ottimo strumento divulgativo su tutto il territorio italiano.
- Astra Zeneca ha comunicato che ormai il 60% dei tumori ovarici viene testato (dati provenienti dalla piattaforma AZ) rispetto ad un 15-20% iniziale
- E' in corso uno studio pilota su 3 regioni campione (Nord, Centro e Sud) condotto da cittadinanza attiva per valutare la consapevolezza del test tra oncologi e ginecologi

- Assenza di percorsi per follow up di pazienti operate in altre regioni (es. ecografie ginecologiche)
- **Istituzione di PDTA ovarico**

- Perché di fronte alla diagnosi ad una donna giovane, nessuno ha mai fatto cenno alla possibilità della crioconservazione?
- Si tratta di un campo innovativo. Non sono presenti dati in letteratura. Comunque, in caso di giovani donne affette da neoplasia unilaterale, i centri per la fertilità dovrebbero prevedere di criopreservare gli ovociti per future gravidanze surrogate. La richiesta di tale procedura può avvenire su indicazione da parte di qualsiasi medico

- non essendo un tumore individuabile con indagini diagnostiche precoci perché praticamente asintomatico, come si può cercare di prevenirlo?
- Chirurgicamente con RRSO. La riduzione del rischio di ammalarsi è pari all'80%. E' in corso uno studio per le donne con età inferiore ai 40 anni che valuta la possibilità di una salpingectomia a ponte prima dell'ovariectomia ai 40 anni.
- La pillola riduce il rischio del 50%
- L'ecografia TV e il dosaggio del Ca.125 hanno una sensibilità del 75% con possibilità di diagnosi precoce pari al 50% (stadi I e II)

- davanti a quali sintomi bisogna realmente preoccuparsi?
- Purtroppo quando la malattia è sintomatica risulta molto spesso già in stadio avanzato. L'incremento ponderale e i dolori possono essere sinonimo di ascite

- perché è ancora così difficile arrivare ad una cura?

- La difficoltà è legata allo stadio avanzato alla diagnosi

Come per tutti i tumori uno stadio precoce determina una buona prognosi

della malattia. Quindi bisogna riuscire a fare diagnosi precoce. Inoltre la cura intesa

come guarigione risulta dipendente dalla sensibilità ai platini. Il problema è legato alla

platinoresistenza che comporta spesso una progressiva riduzione dell'intervallo libero da malattia

e che necessita di continui cambiamenti di cura

perché è ancora così sconosciuto anche tra la popolazione femminile?

Proprio perchè l'incidenza è bassa e si pensa che interessi soprattutto le fasce di età più avanzate

Il test genetico ha maggiormente sensibilizzato le pazienti verso il tumore ovarico, perché ora se ne parla molto di più, anche grazie alla campagna mediatica di Angelina Jolie

- perché non si rende obbligatorio il test genetico come esame di prevenzione?
- perché il rapporto costo/efficacia nella popolazione generale è ancora troppo basso (i costi del test superano i vantaggi). Inoltre non esistendo delle vere strategie di prevenzione non chirurgiche bisognerebbe poi portare le pazienti verso il concetto di RRSO che è difficile da recepire
- Comunque i costi dei test si stanno abbassando e forse a breve il test diventerà disponibile, indipendentemente dalla storia familiare

- perché non esiste una rete che prenda totalmente in carico la paziente garantendo un indispensabile supporto psicologico?
- La psiconcologia mostra ancora delle carenze e non in tutti gli Ospedali viene riconosciuta. L'impegno sarà proprio quello di offrire a tutte le pazienti che lo necessitano un supporto psicologico prolungato

- perché non si aiutano le donne ad affrontare non solo mutilazioni fisiche ma anche psicologiche?
- perché è difficile avere a disposizione psiconcologi dedicati

- problemi oggettivi legati al farmaco olaparib, la casa farmaceutica può modificare la formulazione riducendo il numero delle capsule? Altrimenti si rischia di non seguire a terapia come si dovrebbe
- La disponibilità delle compresse (300 mg X2) dovrebbe avvenire tra febbraio ed aprile

- le donne con diagnosi di tumore sieroso alto grado diagnosticato prima del 2015, potranno mai essere studiate per la ricerca del BRCA? O dipende dall'oncologo che la segue?
- E'assolutamente necessario testare tutte le pazienti affette soprattutto per i familiari. Chiaramente l'oncologo deve indirizzare le pazienti alla consulenza genetica

- Esenzione D99 non presente in tutte le regioni
- E' compito di tutte le singole regione adempiere al Piano Nazionale per la Prevenzione che prevede l'attuazione della presa in carico dei soggetti a rischio con esenzione.
Il PNP 2014-2018 è stato promulgato a tutto il 2019 per dare modo a tutte le regioni di attuare tale strategia preventiva

- È ipotizzabile che in futuro olaparib, visti i risultati, possa essere somministrato subito dopo la diagnosi o si possa sostituire alla chemioterapia?
- I dati del SOLO-1 sono molto confortanti e porteranno sempre di più le pazienti BRCA mutate verso un mantenimento con Olaparib dopo la prima linea di chemioterapia. La sostituzione alla chemioterapia è ancora prematura nelle pazienti affette da tumore ovarico che risponde assai bene alle terapie a base di platini poiché queste rappresentano un presupposto di miglior funzionamento del PARP inibitore stesso

Regioni/PA con PDTA Approvato



RANKING	REGIONE/ PA	STATO RETE ONCOLOGICA	STATO BREAST UNIT	STATO PDTA BRCA	STATO D99
1	EMILIA ROMAGNA	In Corso	Approvato	Approvato	Approvato
2	LIGURIA	Approvato	Approvato	Approvato	Approvato
3	LAZIO	Inattivo	Approvato	Approvato	In Corso
4	VENETO	Approvato	Approvato	Approvato	In Corso
5	CAMPANIA	Approvato	In Corso	Approvato	Approvato

Legenda:

Approvato

In Corso

Inattivo

Regioni/PA con PDTA in corso d'opera

RANKING	REGIONE/PA	STATO RETE ONCOLOGICA	STATO BREAST UNIT	STATO PDTA BRCA	STATO D99
6	LOMBARDIA	2015	2016		2015
7	TOSCANA	2002			2018
8	SICILIA	2014			

Legenda:

Approvato

In Corso

Inattivo

Regioni/PA con PDTA in fase preliminare

RANKING	REGIONE/PA	STATO RETE ONCOLOGICA	STATO BREAST UNIT	STATO PDTA BRCA	STATO D99
9	PIEMONTE	2012	2015		
10	VALLE D'AOSTA		2015		
11	PUGLIE	2017	2017		
12	SARDEGNA	2015	2018		
13	MARCHE	2010	2016		
14	PA/BOLZANO	2015			
15	PA/TRENTO	2015			

Legenda:

Approvato

In Corso

Inattivo

Regioni/PA con PDTA in alto mare

RANKING	REGIONE/PA	STATO RETE ONCOLOGICA	STATO BREAST UNIT	STATO PDTA BRCA	STATO D99
16	ABRUZZO	Inattivo	Approvato	Inattivo	Inattivo
17	FRIULI VENEZIA GIULIA	Inattivo	Inattivo	Inattivo	Inattivo
18	UMBRIA	Approvato	In Corso	Inattivo	Inattivo
19	BASILICATA	Inattivo	Approvato	Inattivo	Inattivo
20	MOLISE	Inattivo	In Corso	Inattivo	Inattivo
21	CALABRIA	Approvato	Inattivo	Inattivo	Inattivo

Legenda:

Approvato

In Corso

Inattivo