

Tumore al seno, i dati dell'Emilia-Romagna

Quello al seno è il tumore più frequente nelle donne (rappresenta il 30% di tutti i tumori), con quasi 55.000 nuovi casi in Italia nel 2020. In **Emilia-Romagna**, ogni anno vengono diagnosticati **circa 4.500 nuovi casi** (128/100.000 abitanti), mentre ammontano a 623 i decessi (18/100.000 abitanti).

Il diffondersi dello screening per la diagnosi precoce e l'utilizzo delle terapie cosiddette "adiuvanti" (quelle, cioè, che seguono l'atto terapeutico principale, in genere l'intervento chirurgico) hanno permesso di abbassare il tasso di mortalità per questa patologia. Nel complesso, **oltre l'80% delle pazienti** con carcinoma al seno ha una sopravvivenza **superiore a 10 anni dalla prima diagnosi**.

I trattamenti oncologici adiuvanti, erogati dopo la fase chirurgica del tumore mammario, hanno significativamente ridotto, dunque, il rischio di recidiva e di mortalità. L'indicazione ad eseguire questi trattamenti, e la scelta del tipo, sono in genere definiti sulla base delle caratteristiche cliniche e biologiche del tumore definite dalle indagini istologiche e laboratoristiche. Nelle forme cosiddette **luminali** (oltre il 70% di tutti i tumori mammari) rimangono tuttavia, in un significativo numero di pazienti, delle incertezze relativamente all'entità del beneficio che la chemioterapia apporta rispetto alla sola endocrinoterapia, esponendo inoltre contemporaneamente le donne a un aumentato rischio di tossicità, anche grave.

In queste pazienti, con malattia luminale e limitata estensione locoregionale (tumori in stadio I e II), per meglio definire la prognosi, e la probabilità di un vantaggio della chemioterapia rispetto alla sola endocrinoterapia, sono stati sviluppati **test molecolari**, basati sull'analisi di espressione di un limitato numero di geni.

I test multigenici molecolari

Questi test sono in grado di fornire indicazioni utili a prevenire in oltre il 50% dei casi un "sovratrattamento" adiuvante e, soprattutto, i rischi di tossicità acuta e tardiva e di conseguente diminuzione della qualità della vita. Il vantaggio consiste quindi nella possibilità di una selezione più accurata delle donne da sottoporre a chemioterapia adiuvante, in particolare nei tumori luminali, evitando/limitando in questo modo l'esposizione ai suoi effetti tossici alle pazienti che non ne ricevono un beneficio clinico.

I test molecolari multigenici integrano l'informazione fornita dagli altri indicatori clinico-patologici, strumentali e molecolari; contribuiscono a definire la terapia più appropriata in quelle condizioni in cui sia dubbia l'utilità della chemioterapia. Le pazienti individuate per l'esecuzione del test predittivo multigenico sono infatti pazienti con carcinoma invasivo della mammella "endocrino responsivo" (la cui crescita, cioè, è stimolata da ormoni come gli estrogeni) operato in stadio precoce; pazienti considerate a rischio intermedio per le quali il clinico potrebbe indicare una chemioterapia adiuvante. Vengono, pertanto, escluse dall'indicazione ad effettuare il test tutte le pazienti a basso rischio, per le quali è indicata la sola ormonoterapia, e quelle ad alto rischio, a cui è comunque indicata l'associazione di endocrinoterapia e chemioterapia.

La **stima delle pazienti** che in Emilia-Romagna potrebbero usufruire della prestazione è pari a **circa 850 pazienti** l'anno, con una possibile **riduzione in circa il 50%-65% dei casi** del ricorso alla chemioterapia.

Prescrizione, esecuzione, utilizzo e monitoraggio dei test genomici

L'accesso ai test genomici avviene tramite prescrizione del Servizio sanitario nazionale, che può essere effettuata esclusivamente da un medico specialista che fa parte dell'équipe multidisciplinare dei Centri di Senologia. Centri che hanno in carico la paziente per l'indicazione, l'esecuzione e il follow up dell'eventuale chemioterapia.

I Centri di Senologia dell'Emilia-Romagna, in seguito alla valutazione multidisciplinare, procedono dunque all'eventuale richiesta del test. La prescrizione deve riportare, nell'apposito campo, l'indicazione della prestazione 91.30.6 - *Test genomici per patologia mammaria neoplastica in stadio precoce istologicamente diagnosticata*. Il test (eseguito sul campione di tessuto tumorale) viene garantito senza compartecipazione alla spesa da parte delle pazienti.

Il test genomico **è erogabile una sola volta** per ciascuna paziente correttamente indicata (salvo insorgenza di problematiche tecniche nella corretta esecuzione del test non prevedibili ed eccezionali, nonché in caso di nuovo tumore primitivo in sede analoga le cui caratteristiche biologiche potrebbero nuovamente dover richiedere il test). Viene **garantito anche a pazienti non residenti in regione**, purché ci sia **la richiesta di autorizzazione all'Azienda sanitaria di residenza**. La prestazione è a carico della regione/provincia autonoma di residenza e la compensazione economica avviene tramite fatturazione diretta.