Il tumore al seno in Italia: dalla patologia alla persona

Proposte di policy con il contributo del Terzo Settore

FONDAZIONE sussidiarietà

Realizzato con il contributo di:
Agnese Losurdo,
Medico oncologo, IRCCS Istituto Clinico Humanitas

Revisione scientifica:
Giuseppe Curigliano,
Professore Associato di Oncologia Medica presso
l'Università di Milano e Direttore della Divisione di Sviluppo
di Nuovi Farmaci per Terapie Innovative
Istituto Europeo di Oncologia

Progetto grafico:
milanidesign.it

Illustrazione:
Chiara Lanzieri

© 2021 Fondazione per la Sussidiarietà

FONDAZIONE sussidiarietà

Sommario

Premessa 2

1.
Il tumore al seno in italia 5

2.
Criticità 7

2.1
Prevenzione 7

2.2
Diagnosi 8

2.3
Cura e trattamento 10

2.4
La vita con e oltre il cancro al seno 12

3.
Proposte di *policy* 14

3.1
Prevenzione secondaria 14

Focus On: screening e pandemia Covid-19 15

3.2
Diagnosi: strumentazione e test genetici 17

Focus On: test di analisi dei profili di espressione genica 18

3.3
Dalla cultura della prestazione alla cultura della cura 20

3.4
Vivere con il cancro: psicco-oncologia, lavoro e telemedicina 22

Focus On: empowermwnt, lavoro, inclusione.
Le donne protagoniste della costruzione del mondo post- Covid 23

Conclusioni 27

Premessa

La lente della sussidiarietà

Fin dalla sua nascita, nel 2002, Fondazione per la Sussidiarietà si è dedicata all'approfondimento culturale e scientifico e alla diffusione di una visione della società basata sulla centralità dell'individuo e sul principio di sussidiarietà, con lo scopo di sostenere la persona nel suo itinerario formativo, di espressione e di contributo alla società. Ogni singola persona è unica e irripetibile e la sua dignità è più grande di qualunque struttura o sistema in cui è immersa.

Il tema della salute che ci accingiamo ad affrontare in questo elaborato, attraverso un focus sul tumore al seno nel nostro Paese, richiede quindi di essere osservato e analizzato attraverso la lente della cultura sussidiaria che pone al centro l'individuo nella sua dimensione personale, familiare, professionale e sociale ancora prima della patologia. Il contesto – anche culturale – in cui siamo immersi infatti è caratterizzato dalla tendenza all'allentamento dei legami sociali, dal diffondersi di una condizione umana sempre più fortemente segnata dalla solitudine e dallo smarrimento. Parlare di sussidiarietà oggi significa comprenderne la sua fondamentale valenza antropologica, che opera come un'àncora per la persona attraverso le reti, le aggregazioni, le associazioni che i cittadini generano e a cui appartengono. La pandemia da Covid-19 ha fatto emergere, con nuova forza, la capacità di reazione e aggregazione delle persone per rispondere collettivamente ai nuovi e vecchi bisogni, in una ritrovata dimensione di comunità. Questo è stato ed è – mentre scriviamo – particolarmente vero per quelle comunità di persone che si trovano a dover affrontare una condizione delicata e complessa come quella che scaturisce dalla diagnosi di patologia oncologica.

Perche un documento programmatico sul carcinoma mammario?

L'incidenza prevalentemente – benché non esclusivamente – femminile è una caratteristica tipica del carcinoma mammario, che ancora oggi rappresenta il tumore più frequente tra la popolazione femminile ed uno degli elementi che ci ha spinto ad approfondire il tema, in virtù del ruolo estremamente rilevante che la donna occupa nella società.

Molto è stato fatto negli ultimi decenni per e con le donne in termini di educazione, informazione, cultura e sensibilizzazione e risultati straordinari sono stati raggiunti grazie al progresso della scienza e della medicina. Molto può ancora essere fatto, soprattutto nella direzione di sistematizzare possibili interventi correttivi senza mancare di tener conto delle profonde trasformazioni che la **società** (invecchiamento della popolazione, cronicizzazione delle patologie), il **Servizio Sanitario Nazionale** (multidisciplinarietà, medicina di prossimità, ammodernamento tecnologico) e la **medicina** (progresso scientifico, disponibilità di nuove terapie, nuove possibilità di cura) stanno attraversando.

Per questo, nel realizzare questo paper è apparso sin da subito imprescindibile coinvolgere le Associazioni di pazienti che, con la loro azione quotidiana, operano da anni nel nostro Paese facendosi anche promotori e attuatori di proposte per i decisori politici.

Obiettivo del documento

L'obiettivo di questo documento è, dunque, quello di tirare una linea, facendo tesoro delle preziose esperienze maturate nel corso degli ultimi decenni, mettendo a fattor comune la conoscenza, le competenze e le visioni dei soggetti storicamente e più direttamente coinvolti in questa sfida per sottoporre al Legislatore un set di proposte di policy vòlte a ridurre o, auspicabilmente, eliminare alcune criticità di sistema che ancora sussistono. Il tutto, osservando e analizzando il tema attraverso la "lente" della sussidiarietà che mette al centro la persona in ogni fase del percorso: dalla prevenzione, alla diagnosi, al trattamento alla vita oltre la patologia.

Fondazione per la Sussidiarietà, con l'importante contributo collettivo di A.N.D.O.S. onlus, Europa Donna Italia, IncontraDonna Onlus e Salute Donna Onlus e in collaborazione con Novartis ha individuato le principali aree di miglioramento (Sez. 2 del documento) riguardo la prevenzione e la gestione di pazienti con carcinoma mammario e ha stilato una serie di proposte di policy (Sez. 3 del documento), elaborate sulla base dell'esperienza e della competenza acquisita sul campo da portare in dote al Legislatore.

“Chiara Lanzieri, Roma 28 giugno 2021”

1. Il tumore al seno in Italia

Il carcinoma della mammella è il tumore più frequentemente diagnosticato tra le donne: circa una neoplasia su tre nelle donne è un tumore mammario e, ad oggi, il carcinoma della mammella rappresenta la prima causa di morte femminile per cancro[1]. In Italia le nuove diagnosi di carcinoma mammario stimate per il 2020 saranno 55.000, con circa 12.300[2] decessi attesi. Al momento della diagnosi, la malattia si presenta in forma metastatica nel 6-7% dei casi[3] e circa il 30% delle pazienti cui è stato diagnosticato un tumore al seno in fase precoce dovrà poi affrontare questa evoluzione. Dopo una diagnosi di carcinoma mammario, la sopravvivenza netta stimata a 5 anni è dell'87% e dell'80% dopo 10 anni.

Le donne sopra i 50 anni d'età hanno un maggior rischio di sviluppare un tumore mammario. Nonostante questo, dall'analisi delle variazioni dei tassi di incidenza annui per carcinoma della mammella, si nota un incremento del 1,6% a carico delle pazienti con meno di 50 anni a fronte di un incremento molto minore per le pazienti di 50-69 anni e di età superiore a 70 anni (0,7% e 0,8%, rispettivamente)[4]. Sono stati identificati elementi di rischio legati a **fattori riproduttivi** come menarca precoce, menopausa tardiva, nulliparità, prima gravidanza dopo i 30 anni, mancato allattamento al seno, **fattori ormonali**, come terapia ormonale sostitutiva assunta durante la menopausa, **fattori dietetici e metabolici**, come l'elevato consumo di alcol e di grassi animali e basso consumo di fibre vegetali, pregressa radioterapia (a livello toracico e specialmente se prima dei 30 anni d'età) e precedenti displasie o neoplasie mammarie.

Inoltre, il 5-7% dei tumori mammari risulta essere legato a fattori ereditari, 1/4 dei quali determinati dalla mutazione di due geni, BRCA1 e/o BRCA2.

Il percorso diagnostico-terapeutico per il carcinoma mammario in stadio iniziale prevede un approccio multidisciplinare - radiologico, chirurgico, oncologico, radioterapico e psicologico - che riesce ad esprimersi al meglio delle proprie potenzialità all'interno di strutture dedicate come i Centri di Senologia o Breast Unit. Gli studi clinici retrospettivi dimostrano che la sopravvivenza di una paziente con carcinoma mammario migliora significativamente se il percorso diagnostico-

1-4. I numeri del cancro in Italia 2020

terapeutico si svolge all'interno di un Centro ad alto volume, ovvero dove è trattato un alto numero di pazienti, verosimilmente per via della maggior expertise delle équipe mediche e cliniche che sono maggiormente esposte a casi con caratteristiche analoghe o quanto meno assimilabili tra loro (riduzione della mortalità cancro-correlata dell'11% rispetto ad un Centro a basso volume)[5].

La diffusione su larga scala in Italia dalla seconda metà degli anni Novanta dei programmi di screening mammografico, con il conseguente aumento del numero di diagnosi di forme in stadio iniziale, ha contribuito, insieme agli importanti progressi terapeutici favoriti dallo sviluppo della ricerca, alla costante riduzione della mortalità per carcinoma mammario rilevata in Italia, pur con una differenziazione tra le diverse aree del Paese. In Italia, i programmi di screening hanno subito diverse evoluzioni negli ultimi anni con l'obiettivo di meglio adattarsi alle esigenze di maggiore copertura del territorio e ampliamento dell'offerta per età e predisposizione.

Sulla base dello stadio alla diagnosi, delle caratteristiche biologiche della malattia e delle caratteristiche cliniche della paziente, il trattamento integrato può prevedere un trattamento sistemico neo-adiuvante, seguito da chirurgia (oncologica e ricostruttiva) con o senza radioterapia oppure un trattamento locale (chirurgia con o senza radioterapia) seguito da una terapia sistemica a scopo adiuvante (terapia endocrina, chemioterapia e terapie a bersaglio molecolare, sulla base delle specifiche caratteristiche del tumore).

Il follow-up di una paziente con storia di carcinoma mammario deve tenere in considerazione il rischio di ricaduta locale che si attesta sull'1-1,5% all'anno per i primi 15-20 anni dalla diagnosi, e deve essere personalizzato in base allo stadio di malattia iniziale, alle caratteristiche biologiche di malattia e alla familiarità oncologica[6].

5. Greenup R.A., Ann. Surg., 2020
6. Bucchi L., Radiol. Med., 2016

2. Criticità

Alla luce di quanto sinora esposto, sono sinteticamente illustrate qui di seguito le principali criticità che caratterizzano le diverse fasi del ciclo di vita del paziente oncologico, dalla prevenzione, alla diagnosi, al trattamento, fino alla qualità della vita con e oltre il cancro. Una volta individuate le principali sfide per ciascuna fase, nel capitolo successivo verranno avanzate alcune specifiche proposte di policy vòlte alla riduzione o all'eliminazione delle singole criticità.

2.1

Prevenzione

All'interno dello spettro preventivo riconosciamo un momento di **prevenzione primaria**, con focus sull'adozione di stili di vita che evitino e/o riducano l'insorgenza della malattia e uno di **prevenzione secondaria**, che include esami diagnostici e visite cliniche che hanno come obiettivo la diagnosi precoce di malattia. Per quanto riguarda la prevenzione secondaria, le problematiche sul territorio italiano riguardano prevalentemente la **non omogeneità della distribuzione territoriale dei presidi di screening, dei macchinari** (mammografo standard versus mammografia con tomosintesi), **dei range d'età per i quali è prevista la chiamata allo screening e della percentuale stessa di adesione alla chiamata**. Infatti lo screening per il tumore al seno in Italia si rivolge alle donne di età compresa tra i 50 e i 69 anni e si esegue con una mammografia ogni 2 anni. Nel 2018 l'adesione all'invito ha subito una leggera flessione rispetto al biennio 2016-2017, con un valore pari al 54%. È importante sottolineare che, per quanto riguarda le percentuali di adesione all'invito ai programmi di screening, esiste un significativo disallineamento tra i risultati registrati nel Nord (62% nel 2018) e Centro Italia (53%) e quelli rilevati nelle zone meridionali e insulari (38%). Inoltre, in alcune Regioni si sta sperimentando l'efficacia dell'invito in una fascia di età più ampia, quella compresa tra i 45 e i 74 anni o si sta implementando la mammografia con tomosintesi (una metodica diagnostica molto sofisticata che è in grado di acquisire immagini tridimensionali del seno), come indagine di screening di primo livello.

2.2

Diagnosi

I percorsi di prevenzione secondaria rappresentano il miglior strumento per assicurare diagnosi quanto più possibili precoci. Diagnosi precoci, infatti, aumentano la probabilità di intervenire tempestivamente su una patologia che si manifesta ancora nei suoi stadi iniziali, migliorando le probabilità di successo dei trattamenti. Al contrario, diagnosi tardive conducono a dover affrontare la malattia in fasi più avanzate con trattamenti più complessi e, talvolta, una minor probabilità di guarigione.

Stadio I-II
(precoce)

Il tumore è di piccole dimensioni (fino a 5 cm) e può interessare i linfonodi ascellari solo in numero limitato (1-3)

Stadio III
(localmente avanzato)

Il tumore è di grandi dimensioni (>5 cm) interessa i linfonodi ascellari, può raggiungere la parete toracica o la cute

Stadio IV
(metastasico)

Il tumore ha raggiunto altri organi distanti dal seno

La fase diagnostica si articola nella fase di diagnosi radiologica seguita dalla fase anatomo-patologica, che ha l'obiettivo di definire le caratteristiche biologiche della malattia consentendo così all'équipe medica di elaborare un appropriato percorso di trattamento.

Per quanto riguarda la **fase diagnostica**, prettamente radiologica, la maggiore criticità riguarda nuovamente **l'omogeneità territoriale** con particolare riferimento alle disuguaglianze tra infrastrutture e l'organizzazione / capillarità territoriale delle stesse.

Le caratteristiche biologiche di malattia, valutate su biopsia e/o tessuto tumorale ottenuto all'intervento chirurgico, insieme ai parametri di stadiazione, forniscono le informazioni fondamentali per definire la prognosi e quindi la terapia più adatta.

Per meglio definire il trattamento e adattarlo in modo sempre più personalizzato a ciascuna paziente, eventualmente risparmiando la chemioterapia, riducendo costi per la collettività e per la paziente in termini di tossicità e sequele, sono stati elaborati diversi **test di analisi dei profili di espressione genica**. I test che profilano l'espressione genica analizzano una serie di geni diversi all'interno delle cellule tumorali: ad oggi sono disponibili principalmente cinque test di analisi dei profili di espressione genica nel carcinoma mammario a partire da tessuto paraffinato.

Nonostante quindi questi test multigenici possano rappresentare in alcune situazioni cliniche un'opportunità importante nella scelta del trattamento ottimale, solo alcune realtà territoriali ne hanno garantito l'accesso attraverso i Livelli Essenziali di Assistenza (LEA), rendendone dispari l'applicabilità nella pratica clinica sul territorio italiano[7].

Infine, all'interno del percorso di inquadramento diagnostico della paziente con carcinoma mammario, un ruolo importante è anche svolto dall'inquadramento del rischio genetico. Il 15-20% dei carcinomi mammari sono "familiari" e circa il 5-10% "ereditari"; le mutazioni di BRCA sono responsabili di circa il 25% dei casi di tumore della mammella su base ereditaria e di circa il 10% dei casi di tumore su base ereditaria dell'ovaio. Vista la prevalenza di queste in pazienti a rischio aumentato (di cui la maggioranza sono donne giovani), la sfida consiste quindi nel valutare il rischio genetico il prima possibile (idealmente già al primo accesso allo screening) e proporre il test genetico per la ricerca di mutazioni patogenetiche di BRCA alle pazienti con storia personale e/o familiare indicativa, in modo codificato e unificato su tutto il territorio nazionale.

7. L'ultima Legge di bilancio, approvata lo scorso dicembre, ha previsto lo stanziamento di 20 milioni di euro per l'istituzione di un Fondo dedicato ai test genomici per il carcinoma mammario ormonoresponsivo in stadio precoce. Legge 30 dicembre 2020, n. 178, comma 479.

2.3

Cura e trattamento - criticità

La presa in carico della paziente con carcinoma mammario per il suo percorso terapeutico non dovrebbe mai prescindere da un approccio multidisciplinare. Un simile approccio è adottato, in alcune realtà, all'interno dei Centri di Senologia, riconosciuti secondo l'intesa della Conferenza Stato- Regioni in data 18 dicembre 2014[8] in cui si definiscono i requisiti essenziali per i percorsi diagnostico - terapeutici in senologia. In questo senso la sfida organizzativa territoriale consiste nell'uniformare sul territorio nazionale i Livelli Essenziali di Assistenza (LEA) proposti da tutti gli operatori che sul territorio trattano le pazienti.

Il percorso terapeutico di una paziente affetta da carcinoma mammario prevede l'approccio integrato di chirurgia, radioterapia e terapia medica oncologica. Gli approcci di terapia sistemica possono prevedere l'ormonoterapia, la chemioterapia e i farmaci a bersaglio molecolare.

Questa categoria di farmaci comprende molecole sviluppate per bersagliare uno specifico target, responsabile di processi chiave per lo sviluppo della malattia, all'interno della cellula tumorale.

Nello specifico, in considerazione della grande rivoluzione cui si è assistito negli ultimi decenni nel campo della genetica, della genomica e della farmacologia, che ha favorito lo sviluppo di farmaci a bersaglio molecolare sempre più efficaci e meno tossici rispetto agli approcci citotossici tradizionali, diventa **fondamentale garantire eguale accesso alle cure a tutte le pazienti su tutto il territorio nazionale**.

Per poter attuare un omogeneo accesso alla terapia più appropriata, è fondamentale oggi che i centri clinici siano dotati anche di strumenti diagnostici che forniscano informazioni ampie e multi-parametriche per identificare il profilo molecolare delle varie forme tumorali. Lo sviluppo della diagnostica avanzata è relativamente nuovo ed ha permesso di dare concretezza al principio della medicina personalizzata, passando da un approccio empirico ad un approccio di precisione

8. http://www.regioni.it/sanita/2015/01/16/conferenza-stato-regioni-del-18-12-2014-intesa-sul-documento-recante-linee-di-indirizzo-sulle-modalita-organizzative-ed-assistenziali-della-rete-dei-centri-di-senologia-384111

della terapia. Pertanto è necessario lavorare sullo sviluppo congiunto di nuove valutazioni diagnostiche e di tecniche disponibili, ad oggi anche sofisticate come il **Next Generation Sequencing** (NGS), da integrare ai criteri morfologici e istologici tradizionali.

Sarebbe inoltre auspicabile un approccio omogeneo anche per quanto riguarda l'accessibilità ai test molecolari, garantendo la rimborsabilità dei test mutazionali per i quali è stato valutato un impatto clinico attraverso l'aggiornamento dei LEA.

Oggi, la sfida in ambito oncologico è il raggiungimento dell'uniformità ed equità di accesso a livello nazionale da parte delle pazienti alle stesse opportunità in termini di screening diagnostico e opzioni terapeutiche in tempi ridotti.

Infine, per la più corretta e omogenea fruizione del percorso di cura delle pazienti con carcinoma mammario avanzato, è importante garantire la **disponibilità immediata** delle nuove terapie, soprattutto quando rappresentano l'unica terapia appropriata per la paziente all'interno del percorso di cura. Infatti, il lungo processo per la disponibilità di una nuova terapia sul territorio italiano (dall'approvazione europea al reale accesso al farmaco), può penalizzare fortemente le pazienti, specialmente nel caso di farmaci a bersaglio molecolare.

La "territorializzazione" delle cure da parte delle pazienti con carcinoma mammario, ovvero **la sistematizzazione dei percorsi diagnostico-terapeutici oncologici tra ospedale e territorio non è organica su tutto il territorio nazionale**. La recente emergenza sanitaria legata alla pandemia Covid-19 ha contribuito a far emergere queste problematiche territoriali, soprattutto per quanto riguarda la diagnostica, specialmente di screening mammografico, che ha subito un forte rallentamento dovuto principalmente a problemi di sicurezza ambientale ed organizzativa.

2.4

La vita con e oltre il cancro al seno

Come già evidenziato, la sopravvivenza di pazienti colpiti da carcinoma mammario è significativamente aumentata. Per questo è di fondamentale importanza prevedere percorsi efficaci, accessibili e compatibili con le esigenze di una vita attiva e soddisfacente sul piano personale, familiare, sociale, professionale.

Al termine dei trattamenti attivi per il tumore primitivo, così come nel percorso di continuità delle cure delle pazienti con carcinoma mammario in fase avanzata, ci sono diverse sfide che i Centri di Senologia, Breast Unit o i dipartimenti di Oncologia e il territorio devono affrontare per rendere il percorso il più possibile completo ed integrato, tanto nella dimensione ospedaliera tanto in quella territoriale, in linea con lo spirito di promozione del principio di "prossimità" che caratterizzerà la definizione del Sistema Salute del post-pandemia.

In particolare individuiamo almeno tre aree di miglioramento su cui concentrare particolare attenzione:

1. **il riconoscimento e il potenziamento della figura dello psico-oncologo** in tutto il percorso di cura e anche successivamente
2. la necessità di tutelare la paziente nella sua **dimensione professionale**
3. il rafforzamento e la diffusione degli strumenti offerti della **telemedicina** e dal **teleconsulto**.

Lo psico-oncologo, una figura che solo raramente ha avuto accesso ad un percorso formativo specifico nel curriculum della facoltà di psicologia, dovrebbe essere integrato nel percorso di cura, dalla diagnosi alle successive fasi del trattamento, e partecipare sia alle riunioni multidisciplinari, sia alla comunicazione delle diagnosi.

L'intervento psicologico dovrebbe essere mirato a favorire il processo di accettazione e adattamento alla patologia da parte della paziente, a facilitare la relazione terapeutica con l'équipe curante e a sostenere il paziente sul piano emotivo, promuovendo l'assunzione di responsabilità individuali nel processo decisionale.

Il timing per individuare le donne che presentano fragilità emotiva clinicamente significativa dovrebbe essere molto precoce, idealmente prima dell'intervento chirurgico.

In secondo luogo, deve essere posta adeguata attenzione alla tutela della **dimensione professionale della paziente**, una esigenza che, peraltro, si concretizza non solo sul versante psicologico, ma anche su quello economico.

Nell'ottica di ridurre al minimo l'impatto della diagnosi oncologica sulla vita quotidiana delle pazienti, l'impegno deve essere duplice: tutelare il riposo delle pazienti che svolgono mansioni faticose, ma anche favorire la ripresa professionale di coloro che lo desiderano.

Per far ciò occorre lavorare su diverse criticità: **riconoscere i fattori predittivi di non rientro o rientro problematico al lavoro, conoscere i diritti in ambito lavorativo dei pazienti oncologici, conoscere i percorsi riabilitativi post-intervento, sfruttandone le potenzialità**.

Infine, ancora una volta, un ruolo sempre più importante durante tutto il percorso diagnostico-terapeutico della paziente affetta da carcinoma mammario, è rivestito dal ricorso strutturato agli strumenti offerti della **telemedicina**, sia per quanto riguarda i controlli di follow-up delle pazienti guarite sia per il controllo in corso di terapie orali a domicilio. Le prestazioni in modalità di telemedicina (o teleconsulto) sono state molto utilizzate, seppur a macchia di leopardo sul territorio nazionale, durante l'emergenza sanitaria legata alla pandemia da Covid-19, quando in molte realtà ospedaliere l'accesso fisico dei pazienti oncologici agli ospedali è stato contingentato, per mantenere il contatto coi pazienti, specie se in corso di terapia attiva.

In effetti la modalità del teleconsulto può applicarsi molto agevolmente non solo alle viste oncologiche di controllo, ma anche, per esempio, alle visite di terapia antalgica e ai colloqui psico-oncologici e, anche al termine del momento di emergenza sanitaria che stiamo vivendo, potranno svolgere un ruolo importante nella continuità assistenziale in ottica di massima integrazione tra ospedale e territorio.

3. Proposte di policy

3.1

Prevenzione secondaria

Le proposte relative ai percorsi di prevenzione secondaria vanno nella direzione della riduzione fino all'eliminazione delle differenze regionali rispetto al sistema **nazionale di screening** di prevenzione secondaria, uniformando il range di età di chiamata e il timing, garantendo miglior coordinamento e integrazione tra l'offerta proposta da diversi Centri di senologia e tutte le unità di diagnosi / cura del carcinoma mammario presenti sul territorio nazionale.

Con particolare attenzione alla discussione dell'estensione sotto i 40 anni (circa il 20% delle diagnosi) e sopra i 74 anni (circa il 35% delle diagnosi).

Nello specifico, per quanto riguarda la prevenzione secondaria, si propone:

- Estensione dai 40 ai 74 anni della copertura dei programmi di screening proposti dal Servizio Sanitario Nazionale;
- Previsione di un percorso diagnostico dedicato sotto i 40 anni;
- Immediata identificazione delle condizioni di alto rischio (es. rischio familiare o presenza di mutazione genetica) per le quali deve essere proposto un programma diagnostico personalizzato;
- In caso di dubbio rapido invio al II livello per l'esecuzione delle ulteriori indagini diagnostiche a completamento della mammografia (ecografia, tomosintesi e se utile la risonanza magnetica).

Focus On:
screening e pandemia Covid-19

A seguito del primo lockdown nazionale del 9 marzo 2020, molti ospedali hanno ridotto i servizi di non emergenza (sia di ricovero che ambulatoriali), specialmente per i pazienti non-oncologici. Nello specifico, il servizio di screening senologico per prevenzione primaria e secondaria ha subito ritardi e difetti organizzativi su tutto il territorio nazionale; in questo senso la contingenza pandemica ha aggravato e radicalizzato le storture di un sistema non omogeneo e non uniforme sul territorio. Una survey condotta da Senonetwork (organizzazione non profit per il supporto della qualità della gestione multidisciplinare della patologia mammaria all'interno delle Breast Unit), ha evidenziato, durante il periodo pandemico considerato (tra il 9 marzo e il 26 luglio 2020), un calo di circa il 50% delle attività di radiologia diagnostica, chirurgia, oncologia e radioterapia in molte delle Breast Unit intervistate. Il 42% dei Centri considerati ha riferito che l'emergenza pandemica ha condizionato negativamente la possibilità di accesso alla diagnosi e cura dei pazienti con cancro [Fortunato L., Clinical Breast Cancer, 2020].

In questo contesto, risulta particolarmente importante garantire un'allocazione delle risorse per il trattamento delle pazienti con carcinoma mammario in modo omogeneo su tutto il territorio, sviluppando protocolli che permettano nei mesi a venire e per tutto il tempo necessario un accesso sicuro, con percorso separato, delle pazienti in corso di screening o di trattamento oncologico.

3.2

Diagnosi: strumentazione e test genetici

Nel percorso diagnostico della paziente con tumore al seno, la dotazione strumentale delle strutture che operano lo screening mammografico sul territorio riveste un ruolo importante. La qualità delle immagini mammografiche, strettamente dipendente dal livello di avanzamento tecnologico del mammografo usato, è direttamente correlata alla riduzione del numero di falsi negativi e quindi alla potenzialità di trovare un carcinoma mammario in stadio precoce. Nell'ottica del continuo miglioramento tecnologico, potrebbe essere proposta la mammografia con tomosintesi (che permette la visualizzazione tridimensionale delle immagini), la quale presenta tuttavia costi maggiori e tempi di lettura più lunghi.

Pertanto, le proposte in ambito diagnostico sono le seguenti:

- Dotazione, su tutto il territorio nazionale, di mammografi **standard di ultima generazione, sostituendo le strumentazioni obsolete**[9]
- Inclusione della tecnologia tomografica tra gli esami di screening da proporre, a discrezione del radiologo per i casi che lo richiedono (ad esempio per dimensioni esigue della lesione sospetta e/o morfologia particolarmente densa della ghiandola mammaria come spesso accade nelle pazienti più giovani).
- Implementazione su tutto il territorio nazionale di counselling per i test genetici. Infatti, il rischio di sviluppare un carcinoma mammario entro i 70 anni è del 55-65% nelle portatrici di mutazione BRCA1 è del 45% per BRCA2, contro il 12.3% nella popolazione generale (1 donna su 8). Inoltre, le portatrici di mutazioni patogenetiche BRCA1/2 hanno anche un aumento di rischio di sviluppare altri tipi di neoplasie. Già il Piano Nazionale della Prevenzione (PNP) 2014-2016 raccomanda la "Definizione di percorsi diagnostico terapeutici, integrati con i programmi di screening in essere, per donne ad alto rischio di cancro alla mammella per mutazioni genetiche di BRCA1 e BRCA2.

9. La Missione 6 del Piano Nazionale di Ripresa e Resilienza, trasmesso dal Governo italiano alla Commissione europea lo scorso 30 aprile, prevede un investimento pari a 1,19 miliardi di euro per la sostituzione della strumentazione sanitaria all'interno degli ospedali e l'acquisto di 3.133 nuove grandi apparecchiature.

Tuttavia, ancora oggi l'esenzione per le prestazioni di specialistica ambulatoriale per la prevenzione del tumore della mammella non è adottata uniformemente su tutto il territorio e l'organizzazione dei Centri in cui viene effettuata la Consulenza Genetica Oncologica è variabile tra Regioni ed anche all'interno della stessa Regione. Inoltre, in considerazione dei nuovi trattamenti, risulta ancora più importante poter candidare la paziente nel più breve tempo possibile al test genetico.

Conseguentemente, si propone inoltre di:

- Garantire omogenea accessibilità ai Centri di Genetica in tutte le Regioni;
- Garantire a carico del SSN il percorso diagnostico e le procedure di sorveglianza e profilassi nei soggetti sani portatori di mutazione, con estensione anche agli uomini;
- Strutturare l'accesso a piattaforme NGS (Next Generation Sequencing) che permettono l'analisi simultanea di molti geni a costi simili o inferiori a quelli di singolo gene, permettendo di meglio individuare le caratteristiche genetiche del soggetto e poter valutare con maggiore appropriatezza e accuratezza il percorso diagnostico e terapeutico;
- Attivare, in tutti i Centri per la cura del carcinoma mammario, ambulatori dedicati ai soggetti portatori di mutazione genetica, con PDTA diversificati per i soggetti sani portatori di mutazione, rivolti alla sorveglianza e alle misure di riduzione del rischio, nonché al rilascio della esenzione D99, e per i soggetti affetti da carcinoma mammario portatori di mutazione, rivolti alla sorveglianza e cura.

Focus On:
profilazione molecolare del carcinoma mammario e test di analisi di espressione genica

L'introduzione nell'armamentario terapeutico di nuovi farmaci a bersaglio molecolare ha la potenzialità di rivoluzionare il percorso di cura e la qualità di vita delle pazienti affette da carcinoma mammario. Risulta quindi di fondamentale importanza potersi avvalere di test per la profilazione molecolare del tumore, assicurando la possibilità alle pazienti portatrici di una mutazione specifica, di poter accedere alla miglior terapia a bersaglio.

È comunque importante sottolineare che l'utilizzo di tecnologie avanzate, come gli approcci proposti dal Next Generation Sequencing, è complesso e richiede che nella pratica clinica vengano sempre garantite appropriatezza terapeutica, omogeneità di accesso e sostenibilità economica dei test. Tutto ciò rende imprescindibile la collaborazione di differenti specialisti (in particolare patologi, genetisti, oncologi, farmacologi e biologi) per permettere una corretta gestione del paziente.

L'obiettivo finale dev'essere sempre quello di individuare una terapia il più possibile personalizzata sulla base delle conoscenze scientifiche più avanzate. Risulta quindi di fondamentale importanza garantire in modo omogeneo su tutto il territorio nazionale la possibilità di accesso alle tecnologie di profilazione molecolare (es. NGS), consentendo di proporre alla singola paziente con carcinoma mammario avanzato la strategia terapeutica più adeguata sulla base dei farmaci attivi disponibili, attraverso le procedure di accesso esistenti nel nostro Paese o adesione a studi clinici.

Inoltre, nonostante i test multigenici cui si è accennato possano rappresentare in alcune situazioni cliniche un'opportunità importante nella scelta del trattamento ottimale, la loro introduzione nella pratica clinica richiede una regolamentazione che ne governi l'esecuzione, la qualità, l'applicazione e la sostenibilità. È importante garantire in modo sempre più sistematico per le pazienti in trattamento per carcinoma mammari su tutto il territorio nazionale, una maggiore personalizzazione dell'iter terapeutico e la possibilità di selezionare in modo altamente specifico le pazienti che necessitano e beneficiano del trattamento chemioterapico.

Detto quindi che nessuna firma genomica può sostituirsi alla valutazione clinica del medico, orientata a parametri oggettivabili e clinico-patologici e non ultimo, alla volontà della paziente, è fondamentale che l'accesso al test di espressione genica ritenuto più utile, a discrezione del clinico, sia regolamentato e rimborsato SSN in modo uniforme su tutto il territorio nazionale.

3.3

Dalla cultura della prestazione alla cultura della cura

Il Centro per la cura del carcinoma mammario è il luogo in cui i team di professionalità e competenze multidisciplinari che definiscono e gestiscono il percorso diagnostico-terapeutico-assistenziale della paziente affetta da carcinoma mammario svolgono la propria attività.

Tuttavia, secondo il modello di integrazione col territorio, anche il medico di medicina generale può essere coinvolto dai Centri di Senologia ospedalieri nella discussione sul caso del singolo paziente, contando su strumenti di comunicazione agevolata, per esempio, attraverso i servizi offerti della telemedicina.

Il salto in avanti che sia il territorio che ospedale, con tutti suoi professionisti, sono chiamati a compiere è proprio il **passaggio dalla cultura della prestazione a quella della presa in cura**, ovvero seguire il paziente nel suo complesso e non il singolo bisogno.

Il tema che si pone è quello del **numero dei servizi e delle specialità che si possono integrare sul piano organizzativo** e logistico. I servizi possono potenzialmente anche essere dislocati sul territorio, ma per una migliore presa in carico della paziente è necessario che tutte le unità che forniscono servizi siano altamente coordinate e integrate. È tuttavia fondamentale garantire gli standard di qualità, l'alta specializzazione, la soglia minima di attività e casistica per anno e le riunioni multidisciplinari, in cui ogni caso viene discusso collegialmente. Occorre quindi predisporre un ecosistema che faciliti la collaborazione intra e inter-équipe, beneficiando delle crescenti potenzialità offerte dai servizi di telemedicina e di tele-consulto che consentono una più rapida e puntuale condivisione delle informazioni sul paziente.

Due punti molto rilevanti, che dovrebbe collocarsi all'inizio del percorso di cura della paziente con carcinoma mammario sono: il **counselling per la preservazione della fertilità e counselling oncogenetico per valutare la familiarità o la predisposizione genetica della paziente**.

A fianco di queste due valutazioni, vanno poi identificate le diverse diramazioni che il percorso della paziente dovrà intraprendere.

In particolare, deve essere garantita la presenza di tutti i professionisti previsti dalle già citate linee guida nazionali e in particolare:

- La figura dello psiconcologo, che è sottorappresentata rispetto al numero di pazienti che ne avrebbero bisogno, specialmente nelle fasi avanzate
- Il chirurgo plastico che non è sempre garantito e il cui intervento è spesso non è tempestivo rispetto al primo intervento chirurgico
- Il nutrizionista, che è presente solo in alcune limitate realtà ospedaliere che prevedono percorsi integrati di cura

Il fisioterapista, la cui presenza non è sempre garantita mentre risulta fondamentale il percorso del recupero fisico attraverso l'intervento del fisioterapista e la figura di un endocrinologo per la valutazione dello stato di salute della struttura ossea

Per le donne con tumore al seno metastatico, si auspica la presenza e la consulenza di specialisti degli organi colpiti da metastasi.

La figura degli specialisti della preservazione della fertilità che prevedano percorsi specifici di preservazione della fertilità per le donne giovani

In particolare, rispetto a questo ultimo punto, al momento della diagnosi circa il 50% delle pazienti in età fertile desidera una gravidanza e tuttavia solo il 27% delle donne discute con il medico di riferimento il problema della preservazione della fertilità. Le terapie antitumorali provocano in maniera variabile tossicità ovarica con possibile insufficienza ovarica e infertilità.La Legge 40/2004 sulla procreazione medicalmente assistita, con estensione alla tutela e alla conservazione della fertilità nel paziente oncologico, norma le caratteristiche tecniche dei Centri e le metodiche usate. Tuttavia, solo nel febbraio 2019, l'accordo "Tutela della fertilità nei pazienti oncologici" proposto dal Ministero della Salute è stato approvato con la definizione del PDTA per le persone sottoposte a trattamenti oncologici che desiderino preservare la fertilità.

Nella relazione del Ministro della Salute al Parlamento “Stato di attuazione della legge contenente norme in materia di procreazione medicalmente assistita” del 26 giugno 2019 si evidenzia che i Centri attivi in Italia sono 366, la maggior parte dei quali privati (114 pubblici, 21 privati convenzionati, 231 privati) di cui 162 di I livello e 204 di II e III livello. Al fine di rispondere tempestivamente a questo fondamentale bisogno delle giovani donne colpite da tumore, come previsto dalla normativa, si ritiene appunto necessario che in tutti i Centri per la cura del carcinoma mammario sia prevista la figura degli Specialisti della Preservazione della fertilità e che il PDTA includa **percorsi specifici per le donne giovani, compreso il percorso di preservazione della fertilità**.

3.4

Vivere con il cancro: psico-oncologia, lavoro e telemedicina

Come evidenziato nella sezione 2.4, nel percorso di follow-up della paziente con carcinoma mammario in stadio iniziale, così come nel percorso di cura continua della paziente affetta da carcinoma mammario avanzato, si individuano almeno tre aree di miglioramento: il riconoscimento e il potenziamento della figura dello psico-oncologo in tutto il percorso di cura e anche successivamente, la necessità di tutelare la paziente nella sua dimensione professionale e il rafforzamento e la diffusione degli strumenti offerti della telemedicina e dal tele-consulto.

Si individuano pertanto le seguenti proposte:

- Offrire percorsi formativi riconosciuti per la formazione di professionisti specializzati nel fornire supporto psicologico, inserendo corsi ad hoc nei programmi delle Facoltà di Psicologia o di Medicina;
- Prevedere personale strutturato per la psico-oncologia all’interno dei Centri senologici o delle Breast Unit su tutto il territorio nazionale, per poter soddisfare in tempi brevi il carico assistenziale;
- Potenziare le politiche mirate al reinserimento lavorativo delle pazienti trattate per carcinoma mammario e favorire la ripresa dell’attività lavorativa, tanto nei contesti di lavoro dipendente

(pubblico e privato) quanto in quelli di lavoro autonomo, con programmi ad hoc e prevedendo, ad esempio, anche il coinvolgimento attivo delle associazioni datoriali o delle associazioni di categoria;

- Predisporre, per tutte le Unità Operative coinvolte (es. oncologia, terapia di supporto, psico-oncologia), capillarmente sul territorio nazionale, un supporto tecnologico e gestionale atto a gestire tutte le comunicazioni con il paziente in un unico ambiente integrato, che consenta sia l'interazione in audio e video, sia lo scambio di comunicazioni e di file tanto in modalità sincrona (durante la comunicazione) che asincrona (es. prima della chiamata).
- Istituire un sistema di archiviazione on-line, consultabile anche dal medico di medicina generale, della documentazione scambiata tra i membri dell'équipe di cura e con il paziente (documenti ricevuti da parte del paziente e documenti inviati dal medico);
- Equiparare, in termini di rimborso, le prestazioni mediche specialistiche eseguite in regime di telemedicina, alle prestazioni erogate in modalità convenzionale.

Focus On:
empowerment, lavoro, inclusione. Le donne protagoniste della costruzione del mondo post- Covid

Ogni anno in Italia circa 48 mila donne si ammalano di tumore al seno e nell'arco della propria vita una donna ogni 9 è colpita da questa malattia. Questi numeri indicano chiaramente perché è importante che le politiche sanitarie vadano immaginate e implementate in ottica integrata con quelle sociali e perché è assolutamente necessario non sprecare un'occasione come quella offerta dal Piano Nazionale di Ripresa e Resilienza (PNRR) per costruire un futuro in cui parità di genere e inclusione siano non categorie a sé stanti ma un vero e proprio approccio culturale.

La crescita inclusiva e la coesione sociale e territoriale sono infatti tra i pilastri fondamentali del Piano Nazionale di Ripresa e Resilienza. La Missione n. 5 in particolare (Coesione e inclusione) si concentra su obiettivi trasversali a tutto il Piano di sostegno all'empowerment femminile e al contrasto alle discriminazioni di genere, di sostegno all'occupazione e all'imprenditorialità giovanile e femminile, nonché di riequilibrio territoriale e sviluppo del Mezzogiorno e delle aree interne del Paese.

Il Piano sottolinea come tali priorità non siano affidate a singoli interventi legati a specifiche componenti, quanto come debbano essere perseguite in tutte le missioni del Piano medesimo.

Un’attenzione particolare è dedicata al tema della promozione dell’occupazione femminile nonché dell’inserimento e reinserimento delle donne nel mercato del lavoro. Secondo i dati forniti da Eurostat, in Italia la percentuale di NEET tra i 20 e i 34 anni è stata pari al 22,5% per gli uomini e al 33,2% per le donne (contro, rispettivamente., il 12,2 e il 20,8% della media UE).

Tale obiettivo si incrocia strettamente con quello delineato dalla Missione n.6 del Piano, dedicata alla riforma della governance e al rafforzamento delle capacità del nostro Sistema Sanitario Nazionale. Il rafforzamento dei servizi di prossimità e di supporto all’assistenza territoriale dovrebbero tradursi nella capacità del sistema di riorganizzare le cure per le donne affette da tumore al seno, di consentire loro il pieno utilizzo dei nuovi strumenti descritti in questo lavoro nonché di garantire una piena continuità nella capacità di cura familiare e di conciliazione con l’attività lavorativa.

La parità di genere non è solo un diritto umano fondamentale, ma è anche la base necessaria per un Paese prospero e sostenibile. Le donne continuano a non avere una presenza paritaria nella vita politica, economica e pubblica, e ad essere oggetto di discriminazione e violenza. Inoltre, in ambito lavorativo, ricevono stipendi inferiori e sono sottoposte a maggiori barriere legali e culturali per fare carriera. Attraverso l’Agenda 2030, l’Organizzazione delle Nazioni Unite (ONU) ha fissato una serie di obiettivi cui i Governi e tutti gli altri attori dell’ecosistema politico, economico e civile devono tendere. Si tratta dei cosiddetti Sustainable Development Goals (SDGs).

L’SDG 5 in particolare intende garantire al genere femminile la parità nell’accesso all’educazione e alle cure mediche, in ambito lavorativo ed all’interno degli organi decisionali politici ed economici. Su questo obiettivo, ripreso ampiamente anche dall’Unione europea attraverso la Strategia per la parità di genere 2020-2025, l’Italia sta fondando la riorganizzazione delle proprie politiche pubbliche nonché un forte richiamo al ruolo e alle attività dell’impresa privata.

Il tumore al seno e il suo trattamento forse uno dei casi più emblematici di necessaria evoluzione delle politiche pubbliche (ad un tempo sanitarie, economiche, sociali) in un contesto integrato ed improntato alla piena inclusione e alla sostenibilità.

Conclusioni

Il presente documento offre una panoramica delle principali aree di attenzione per il percorso diagnostico - terapeutico delle pazienti con carcinoma mammario, rispetto alle quali vengono avanzate delle proposte di policy vòlte a superare specifiche criticità. In particolare, appare evidente come il principale ostacolo sia oggi rappresentato dalla disomogeneità con cui le risorse, gli strumenti, i trattamenti e le tutele sono garantite alle pazienti sul territorio nazionale.

Tuttavia, il Covid-19 ha messo bene in luce che il successo del processo di cura non dipende solo dalle linee guida in tema di assistenza sanitaria, ma riguarda anche i comportamenti dei pazienti e di chi sta loro vicino. Tali comportamenti risultano determinanti per quel che riguarda l'attenzione e la meticolosità con cui ci si sottopone agli esami e si rispettano le prescrizioni dei medici.

Il supporto sussidiario di reti sociali e sanitarie, un buon grado di alfabetizzazione scientifica e un alto livello di sensibilizzazione ai temi della prevenzione e della diagnosi precoce appaiono elementi di fondamentale importanza per combattere il cancro in tutte le sue declinazioni e restano valide anche per la specifica patologia in esame.

Del resto, le patologie di tipo oncologico, e tra queste il tumore al seno, non hanno solo aspetti di tipo acuto ma anche, e sempre più, di tipo cronico. Proprio su questi ultimi, che riguardano periodi prolungati nel tempo, il supporto sussidiario del mondo associativo e del volontariato assume una importanza insostituibile per la vita del paziente.

Il momento storico che stiamo attraversando ha già prodotto un effetto "isolamento" per le patologie oncologiche, che sembrano non avere alcuna correlazione con la pandemia. In realtà l'attuale emergenza mostra l'importanza fondamentale del coinvolgimento delle Associazioni che supportano i pazienti e le loro famiglie nel processo di cura. Del resto la pandemia ha sì innescato alcuni grandi cambiamenti, ma ha anche acuito alcune situazioni di criticità che la precedevano. Siamo all'alba di una grande stagione riformatrice, l'Anno Zero per la salute: questa può e deve essere l'occasione per intervenire, in maniera sistemica, organica e definitiva, per sanare anomalie e ritardi.

Lo sforzo congiunto ed inedito, per sistematizzare e sintetizzare in queste pagine le sfide ancora aperte sul fronte del cancro al seno merita, a nostro avviso, l'attenzione delle Istituzioni e dei policy maker perché mai come oggi ci è offerta la possibilità di re-immaginare il modo in cui costruire nuovi, più efficaci ed innovativi percorsi di prevenzione e cura.

Ciascuno di noi è chiamato a fare la propria parte: associazioni di pazienti, Terzo Settore, rappresentanti del settore delle Scienze della Vita, Istituzioni devono, mai come oggi, mettere a fattor comune capacità, esperienze, risorse.

L'obiettivo comune, che ci auguriamo anche le Istituzioni vorranno fare proprio, è quello di dotare il nostro Paese di un piano di prevenzione e gestione dei percorsi delle pazienti con carcinoma mammario che sia in linea con la strada tracciata a livello europeo dal Piano Europeo Contro il Cancro e all'altezza delle sfide e delle opportunità che ci attendono: sanità digitale, medicina di prossimità, progresso scientifico, avanzamento tecnologico, grandi evoluzioni sociali.

Giorgio Vittadini
Presidente Fondazione per la Sussidiarietà

A cura di

FONDAZIONE sussidiarietà

In collaborazione con

A.N.D.O.S. onlus
Associazione Nazionale Donne Operate al Seno

EUROPA DONNA ITALIA

Incontra donna Onlus OCCUPIAMOCI DI SENO

SALUTE Donna onlus

SALUTE Uomo

Associazione per la prevenzione
e lotta ai tumori

NOVARTIS