

REPUBBLICA ITALIANA
Regione Siciliana



ASSESSORATO DELLA SALUTE

**Integrazione e modifica all'Allegato al D.A. n. 877 dell'8.08.2025
"Percorso Diagnostico Terapeutico e Assistenziale (PDTA) per la
prevenzione, diagnosi e trattamento del tumore della mammella nella Regione
Siciliana - aggiornamento n. 2 luglio 2025**

4.3 Tumori eredo-familiari

Gran parte dei tumori mammari sono classificabili come sporadici, ma si ritiene che circa il 5-10% costituiscano forme ereditarie e siano attribuibili a fattori genetici costituzionali di predisposizione ai tumori solidi. La Genetica Clinica Oncologica (GCO) è nata negli anni '90 quando furono scoperti i geni *BRCA1* e *BRCA2*, responsabili di circa il 25-30% dei casi di tumore ereditario della mammella e/o dell'ovaio. La presenza di varianti patogenetiche (VP), cioè varianti associate ad un alto rischio di tumore in questi geni è trasmessa con modalità autosomica dominante e predispone all'insorgenza di numerose patologie oncologiche, conferendo al soggetto portatore un rischio che incrementa nel corso della vita rispetto alla popolazione generale di tumori correlati alla sindrome dei tumori eredo-familiari mammella e/o ovaio (HBOC).

Nell'ambito della genetica oncologica, il percorso clinico che conduce alla diagnosi di tumore ereditario ed alla gestione dei soggetti ad *alto rischio* genetico di tumore viene comunemente denominato "Consulenza Genetica Oncologica" (CGO) secondo linee guida SIGU (Società Italiana Genetica Umana *Consulenza genetica e test genetici in oncologia: aspetti critici e proposte di AIOM - SIGU 2022*). Tale consulenza consente di valutare il livello di rischio d'insorgenza di tumori ereditari all'interno della famiglia e valutare il sospetto di una specifica sindrome genetica nella famiglia.

L'indicazione all'esecuzione della consulenza genetica è basata generalmente sulla storia personale e familiare, e tiene conto degli elementi usualmente impiegati per il riconoscimento di tumori legati a predisposizione ereditaria: numero di parenti affetti, tipo di neoplasia, tumori primitivi multipli, età alla diagnosi, caratteristiche istologiche, immunoistochimiche e molecolari dei tumori. Queste variabili sono organizzate in criteri che, se soddisfatti in sede di CGO, rendono indicata l'esecuzione del test genetico, e che sono in accordo con quelli presenti nel Decreto Assessoriale n. 2347 del 2019, nelle Raccomandazioni AIOM 2021

A handwritten signature in blue ink, consisting of a stylized, cursive letter 'S' followed by a flourish.

e nelle linee guida internazionali di cui si riporta lo stralcio di interesse del presente provvedimento.

Storia personale di:
1) Maschio con carcinoma mammario
2) Donna con carcinoma mammario e carcinoma ovarico
3) Donna con carcinoma mammario < 40 anni
4) Donna con carcinoma mammario triplo negativo
5) Donna con carcinoma mammario in stadio iniziale a recettori ormonali positivi e ≥ 4 linfonodi positivi
6) Donna con carcinoma mammario bilaterale < 50 anni
7) Donna con carcinoma mammario a recettori ormonali positivi con precedente CT neoadiuvante, residuo di malattia e CPS/EG score ≥ 3
8) Donna con carcinoma mammario metastatico recettori ormonali positivi/HER2-negativo già sottoposta a chemioterapia con antracicline/taxani e trattamento endocrino (qualora possibili), in progressione dopo inibitori di CDK 4/6 per la malattia avanzata
Storia personale di carcinoma mammario 46-50 anni e familiarità di primo grado* per:
<ul style="list-style-type: none">- Carcinoma mammario < 50 anni;- Carcinoma ovarico epiteliale (non mucinoso on borderline) a qualsiasi età;- Carcinoma mammario bilaterale;- Carcinoma mammario maschile;- Carcinoma pancreatico localmente avanzato o metastatico- Carcinoma prostatico metastatico
Storia personale di carcinoma mammario >50 anni e familiarità per carcinoma mammario, ovarico, pancreatico in 2 o più parenti in primo grado* tra loro (di cui uno in primo grado con lei)
Storia familiare di: Variante patogenetica nota in un gene predisponente (BRCA1, BRCA2, TP53, PTEN, ecc...) presente in un familiare

**Presenza di un familiare di primo grado (genitore, fratello/sorella, figlio/a) con le caratteristiche di malattia specificate. Per il lato paterno della famiglia, considerare anche familiari di secondo grado (nonna, zie).*

Per i soggetti ad alto rischio familiare e/o con variante patogenetica BRCA1 e BRCA2 accertata si attiva il Percorso Diagnostico Terapeutico ed il programma di sorveglianza con i tempi e le modalità approvati con Decreto Assessoriale n. 2347 del 20.12.2019 e successive revisioni.

I Centri di senologia accreditati (Breast Unit) identificati con Decreto Assessoriale n. 15 del 29.01.2025 e successive modificazioni, cureranno l'applicazione del PDTA prendendosi carico dei soggetti considerati ad alto rischio.

7. INDICATORI DI PERFORMANCE DEL PDTA

Gli indicatori di performance del PDTA sono un insieme di informazioni sintetiche utilizzate per monitorare le aree critiche del percorso. Rappresentano il punto di arrivo di un processo di orientamento dei comportamenti e delle decisioni, relative al percorso, finalizzato a restituire in un quadro unitario la capacità di presa in carico dei pazienti.

Le performance del presente PDTA verranno misurate attraverso il gruppo degli indicatori del Programma Nazionale Esiti (PNE) relativi al tumore della mammella:

- 1) Intervento chirurgico per TM mammella: proporzione di interventi conservativi
- 2) Intervento chirurgico per TM mammella: volume di ricoveri
- 3) Proporzione di interventi di ricostruzione o inserzione di espansore nel ricovero indice per intervento chirurgico demolitivo per tumore invasivo della mammella
- 4) Proporzione di interventi di ricostruzione o inserzione di espansore nel ricovero indice per intervento chirurgico demolitivo per tumore invasivo della mammella - con nuove variabili
- 5) Proporzione di interventi per tumore maligno della mammella eseguiti in reparti con volume di attività superiore a 135 interventi annui
- 6) Proporzione di nuovi interventi di resezione entro 120 giorni da un intervento chirurgico conservativo per tumore maligno della mammella
- 7) Proporzione di nuovi interventi di resezione entro 90 giorni da un intervento chirurgico conservativo per tumore maligno della mammella
- 8) Proporzione pazienti con interessamento linfonodale riscontrato durante ricovero per intervento TM mammella
- 9) Proporzione pazienti sottoposte a ricerca linfonodo sentinella durante ricovero per intervento TM mammella
- 10) Proporzione pazienti sottoposte a svuotamento ascellare durante ricovero per intervento TM mammella



7. INDICATORI DI PERFORMANCE DEL PDTA

Gli indicatori di performance del PDTA sono un insieme di informazioni sintetiche utilizzate per monitorare le aree critiche del percorso. Rappresentano il punto di arrivo di un processo di orientamento dei comportamenti e delle decisioni, relative al percorso, finalizzato a restituire in un quadro unitario la capacità di presa in carico dei pazienti.

Le performance del presente PDTA verranno misurate attraverso il gruppo degli indicatori del Programma Nazionale Esiti (PNE) relativi al tumore della mammella:

- 1) Intervento chirurgico per TM mammella: proporzione di interventi conservativi
- 2) Intervento chirurgico per TM mammella: volume di ricoveri
- 3) Proporzione di interventi di ricostruzione o inserzione di espansore nel ricovero indice per intervento chirurgico demolitivo per tumore invasivo della mammella
- 4) Proporzione di interventi di ricostruzione o inserzione di espansore nel ricovero indice per intervento chirurgico demolitivo per tumore invasivo della mammella - con nuove variabili
- 5) Proporzione di interventi per tumore maligno della mammella eseguiti in reparti con volume di attività superiore a 135 interventi annui
- 6) Proporzione di nuovi interventi di resezione entro 120 giorni da un intervento chirurgico conservativo per tumore maligno della mammella
- 7) Proporzione di nuovi interventi di resezione entro 90 giorni da un intervento chirurgico conservativo per tumore maligno della mammella
- 8) Proporzione pazienti con interessamento linfonodale riscontrato durante ricovero per intervento TM mammella
- 9) Proporzione pazienti sottoposte a ricerca linfonodo sentinella durante ricovero per intervento TM mammella
- 10) Proporzione pazienti sottoposte a svuotamento ascellare durante ricovero per intervento TM mammella

