



Consiglio regionale

Misure per il potenziamento dello screening di popolazione sul tumore mammario e istituzione del programma di valutazione del rischio per pazienti e famiglie con mutazioni geniche germinali

Art. 1 (Finalità)

1. Le presenti disposizioni sono finalizzate a potenziare il programma di screening di popolazione per la diagnosi precoce del tumore della mammella, attraverso l'integrazione e la modifica delle disposizioni amministrative vigenti, nel rispetto della normativa statale e del decreto del Presidente del Consiglio dei ministri 29 novembre 2001 (Definizione dei livelli essenziali di assistenza), del decreto del Presidente del Consiglio dei ministri 12 gennaio 2017 (Definizione e aggiornamento dei livelli essenziali di assistenza, di cui all'articolo 1, comma 7, del decreto legislativo 30 dicembre 1992, n. 502) e del decreto ministeriale 22 luglio 1996 (Prestazioni di assistenza specialistica ambulatoriale erogabili nell'ambito del Servizio sanitario nazionale e relative tariffe), e alla prevenzione primaria, diagnosi precoce e programmi di sorveglianza clinica e strumentale delle forme eredo-familiari del tumore della mammella e dell'ovaio.

CAPO I MISURE DI POTENZIAMENTO DELLO SCREENING DI POPOLAZIONE SU TUMORE DELLA MAMMELLA

Art. 2 (Programma di screening, fasce d'età e periodicità)

1. Il programma di screening di popolazione per la diagnosi precoce del tumore alla mammella è rivolto a tutta la popolazione femminile con età compresa tra quarantacinque e settantaquattro anni, attraverso un test di classificazione rivolto a distinguere le persone sospette di malattia, eseguito sulla base d'inviti equiparati per natura giuridica alle prenotazioni ordinarie per le prestazioni diagnostiche a richiesta, inviati dalla Azienda Sanitaria Locale (ASL) di riferimento territoriale all'intera popolazione interessata, nel rispetto della propria organizzazione e delle modalità previste dagli atti normativi e amministrativi vigenti.
2. Il test di classificazione di cui al comma 1 è ripetuto ogni anno per la fascia d'età compresa tra quarantacinque e quarantanove anni e ogni due anni per la fascia d'età compresa tra cinquanta e settantaquattro anni.
3. L'esecuzione del test comporta la contestuale prenotazione a data fissa del test successivo, secondo la periodicità prevista dal comma 2.
4. Per la fascia d'età compresa tra quaranta e quarantaquattro anni, i medici di medicina generale analizzano, previo consenso formale, la storia familiare dei propri assistiti per la prima valutazione del rischio e in caso risulti la necessità di approfondimento inviano al Centro senologico territorialmente competente la proposta di valutazione ulteriore, al

fine dell'eventuale ammissione anticipata nel programma ordinario di screening e secondo le modalità utilizzate per la fascia d'età compresa tra quarantacinque e quarantanove anni. Il mancato consenso alla valutazione del rischio è sempre revocabile.

Art. 3 (Invio degli inviti)

1. La struttura di riferimento della ASL territorialmente competente invia tempestivamente a tutta la popolazione interessata l'invito all'esecuzione del test, fatte salve le esclusioni previste dalle disposizioni amministrative vigenti.
2. Nella lettera d'invito di cui al comma 1 sono indicate la data, l'ora e il centro d'esecuzione della prestazione, e ogni elemento utile a consentire il contatto anche in forma telematica.
3. Entro e non oltre quindici giorni dal ricevimento dell'invito o dalla prenotazione ai sensi dell'articolo 2, comma 3, è possibile rifiutare formalmente la sottoposizione al test. Il rifiuto non esclude l'invio dell'invito nell'annualità successiva, salvo il rifiuto espresso al ricevimento degli inviti successivi.
4. Salvo documentata richiesta presentata per motivi di salute o gravi motivi familiari, che determina il diritto a ottenere una nuova prenotazione in tempo ragionevole e comunque entro e non oltre sessanta giorni dall'appuntamento rinviato, in caso di mancata presentazione nella data fissata per il test con la lettera invito di cui all'articolo 2, comma 1, o con la modalità di cui all'articolo 2, comma 3, la ASL territorialmente competente irroga la sanzione pecuniaria prevista per le mancate disdette; la sanzione è revocata qualora nel termine fissato per il pagamento sia presentata al centro di riferimento la documentazione attestante l'avvenuta esecuzione del test. L'esecuzione del test eseguito al di fuori del programma organizzato e la presentazione della documentazione d'attestazione comporta l'inserimento nel programma di screening periodico in base alla classe d'età di riferimento.
5. La sanzione prevista dal comma 4 non si applica qualora ricorrano le circostanze di giustificazione previste dalle regole ordinarie vigenti di gestione delle prenotazioni.

Art. 4 (Obiettivi e conseguenze per il mancato raggiungimento)

1. Il mancato raggiungimento degli obiettivi di salute, di estensione totale degli inviti alla popolazione target e di programmazione a data fissa per l'esecuzione dei test successivi al primo, è valutato ai sensi dell'articolo 3 bis, comma 7 bis, del decreto legislativo 30 dicembre 1992, n. 502 (Riordino della disciplina in materia sanitaria, a norma dell'articolo 1 della legge 23 ottobre 1992, n. 421).

CAPO II
PROGRAMMA DI VALUTAZIONE DEL RISCHIO PER TUMORE DELLA
MAMMELLA E DELL'OVAIO IN PAZIENTI CON MUTAZIONE DI GENI

Art. 5
(Consulenza Genetica Oncologica - CGO)

1. Al fine di realizzare percorsi di prevenzione primaria e diagnosi precoce per le forme ereditarie del tumore della mammella e dell'ovaio, è istituito il programma di Consulenza Genetica Oncologica (CGO).
2. La CGO è assicurata a tutte le persone a rischio di tumore della mammella e dell'ovaio sospette di causa eredo-familiare o a tutte le persone sane a rischio per una predisposizione accertata di tipo familiare, allo scopo di programmare eventuali misure di sorveglianza clinica e strumentale, nel rispetto delle linee guida nazionali e internazionali.
3. L'adesione all'intero programma o a parti variabili di esso avviene sulla base di consenso informato ed è assicurata in ogni momento la possibilità di revocarlo o il diritto di non conoscere l'esito.
4. I Centri di CGO sono organizzati all'interno delle Breast Unit così come individuate dagli atti amministrativi regionali vigenti. Sulla base delle esigenze del territorio potranno essere individuati ulteriori Centri per la erogazione della CGO, sempre in stretto raccordo con la Breast Unit di riferimento di quel territorio.
5. Il responsabile della Breast Unit prende atto del programma di consulenza e dei criteri d'accesso alla CGO, definendo le modalità di contatto del paziente con i Centri di Genetica clinica di riferimento. Il Centro di Genetica clinica, nel rispetto delle linee guida vigenti, definisce i criteri diagnostici per le diverse fasce di rischio e per l'accesso a eventuali test genetici, le caratteristiche dei test genetici offerti, i laboratori di riferimento nell'ambito del Servizio sanitario regionale e i tempi e le modalità di esecuzione delle eventuali misure di sorveglianza.
6. Il responsabile del Laboratorio di riferimento di cui al comma 5 provvede ad adottare, entro 30 giorni dall'entrata in vigore della presente legge e sentito il parere obbligatorio e vincolante del responsabile del Centro, un protocollo operativo, contenente anche regole di rivalutazione delle varianti di significato incerto.

Art. 6
(Criterio di avvio del programma di CGO)

1. La CGO è avviata, nel rispetto dei criteri indicati dai commi 2, 3 e 4, dai medici di medicina generale, dai medici dei centri di screening mammografico e ginecologico, dai medici dei consultori, dagli specialisti genetisti, ginecologi, senologi e oncologi del Servizio sanitario regionale e dalla persona interessata.
2. Per persone con storia personale di tumore, i criteri di avvio del programma sono:
 - a) maschio con carcinoma mammario;
 - b) donna con carcinoma mammario di età inferiore a 36 anni;
 - c) donna con carcinoma mammario bilaterale di età inferiore a 50 anni;
 - d) donna con carcinoma mammario di età inferiore a 50 anni e con storia familiare di un parente con carcinoma mammario insorto in età inferiore a 50 anni, con carcinoma ovarico, con carcinoma mammario bilaterale e carcinoma mammario maschile;

- e) donna con storia familiare di carcinoma mammario e ovarico in almeno 2 parenti;
 - f) donna con carcinoma mammario "triplo negativo" e con età inferiore a 60 anni;
 - g) donna con storia familiare di carcinoma esocrino del pancreas in almeno 2 parenti;
 - h) donna con carcinoma ovarico-tuba-primitivo del peritoneo;
 - i) persona con carcinoma esocrino del pancreas e storia familiare di carcinoma della mammella o dell'ovaio o esocrino del pancreas in almeno due parenti.
3. Per persone con storia familiare di tumore, i criteri di avvio del programma sono:
- a) persone con parenti rientranti nel comma 2;
 - b) persone con precedente identificazione in famiglia di una mutazione ereditaria in un gene predisponente;
 - c) persone con storia familiare oncologica legata a casi di carcinoma mammario e modelli complicati di tumori multipli insorti in giovane età.
4. I parenti di cui alle lettere d), e), g) e i) del comma 2 devono essere di primo grado tra loro e almeno uno in primo grado con il soggetto proposto in CGO. Per il lato paterno della parentela vanno considerati anche i parenti di secondo grado.

Art. 7

(Accesso al test genetico)

1. Il test genetico è una fase eventuale del programma di CGO, avviata sottoponendo alla persona interessata la proposta avanzata dal responsabile genetista del Centro competente, corredandola di tutti gli elementi necessari a renderla facilmente comprensibile, anche con riferimento ai limiti e all'interpretazione dei risultati, così da rendere possibile una scelta libera e consapevole.

Art. 8

(Esecuzione del test genetico)

1. L'esecuzione del test genetico è avviata con il prelievo di sangue periferico della persona ammessa con diagnosi o con storia familiare di tumore, oppure con mutazione nota in ambito familiare, finalizzato all'analisi nel DNA estratto dei geni candidati BRCA1 e BRCA2. In assenza di mutazione nota familiare, il test deve comprendere sia l'analisi di sequenza che quella di riarrangiamenti genici, utilizzando le tecniche a più elevata sensibilità e specificità.
2. In casi particolari stabiliti dallo specialista richiedente e sulla base dell'evoluzione delle conoscenze scientifiche, il test potrà essere esteso a pannelli di geni implicati in particolari forme tumorali eredo-familiari.

Art. 9

(Referto del test)

1. La classificazione delle varianti identificate deve seguire criteri internazionali e il referto deve contenere informazioni interpretative rispetto al quesito posto e con riferimento ai diversi gradi di classificazione del rischio patogenetico.
2. Ogni Laboratorio provvederà, sulla base del protocollo di cui all'articolo 5, comma 6, a comunicare allo specialista genetista richiedente l'eventuale e successiva riclassificazione delle varianti di significato incerto o sconosciuto in varianti patogenetiche o di scarso significato clinico.

3. Qualora il significato delle varianti, anche a seguito del procedimento di riclassificazione di cui al comma 2, dovesse restare incerto o sconosciuto, lo specialista genetista richiedente potrà valutare l'opportunità di segnalare la variante ed estendere il test, al solo scopo di chiarire il ruolo biologico della stessa, ad altri membri della famiglia.

Art. 10

(Esito del programma di CGO)

1. Al termine del programma di CGO è discussa e redatta una scheda clinica in cui si evidenzia la stima del rischio genetico, incluso il risultato del test genetico eventualmente eseguito, la stima del rischio di tumore moderato, alto non su base genetica, alto genetico equivalente e alto genetico accertato, e le opzioni di sorveglianza e riduzione del rischio relative alla fascia di età considerata.
2. Qualora reputato necessario, alle persone con rischio di tumore alto genetico equivalente o accertato deve essere assicurata la presa in carico del Centro e della équipe multidisciplinare di riferimento. Nell'atto di cui all'articolo 5, comma 5, sono definite le modalità della presa in carico.

Art. 11

(Programma di sorveglianza)

1. Nel caso di accertamento della mutazione genetica, i centri di screening mammografico e cervicale provvedono all'esecuzione del programma di sorveglianza clinico-strumentale e alla prescrizione delle relative prestazioni, nel rispetto di massima del seguente screening mammario, ovarico e prostatico:
 - a) superiore a venticinque anni: anamnesi senologica personale, familiare ed ecografia mammaria ogni sei mesi;
 - b) donne da venticinque a ventinove anni d'età: anamnesi senologica personale, familiare ed ecografia mammaria ogni sei mesi; risonanza magnetica mammaria ogni anno;
 - c) donne da trenta a cinquanta anni d'età: anamnesi senologica personale, familiare ed ecografia mammaria ogni sei mesi; mammografia e risonanza magnetica mammaria ogni anno;
 - d) donne da trentacinque anni d'età: visita ginecologica, ecografia transvaginale e dosaggio del Ca125 ogni sei mesi;
 - e) uomini da trentacinque a settantaquattro anni d'età: valutazione senologica annuale;
 - f) uomini da quaranta anni d'età: monitoraggio del PSA con intervallo stabilito dal centro screening;
 - g) donna da cinquanta a settantaquattro anni d'età: anamnesi senologica personale, familiare ed ecografia mammaria ogni sei mesi; mammografia ogni anno e risonanza magnetica ogni anno in caso di seno denso;
 - h) donne da settantacinque anni d'età: sorveglianza strumentale da stabilirsi caso per caso;
 - i) uomini da settantacinque anni d'età: sorveglianza strumentale da stabilirsi caso per caso.
2. La sorveglianza di cui al comma 1 può essere avviata, sulla base di valutazione del centro di screening:

- a) prima del compimento dei venticinque anni d'età, qualora nella storia familiare siano accertati casi di carcinoma mammario prima dei venticinque anni d'età;
- b) a partire dal compimento dei diciotto anni d'età, qualora nella storia familiare siano accertati casi di carcinoma mammario prima dei venticinque anni d'età.

CAPO III NORME TRANSITORIE E FINALI

Art. 12 (Applicazione ed esecuzione dell'articolo 2)

1. La disposizione dell'articolo 2, comma 3, si applica a tutti i test effettuati dopo l'entrata in vigore della presente legge.
2. Al fine dell'esecuzione dell'articolo 2, comma 4, i responsabili dei Centri senologici adottano, entro trenta giorni dall'entrata in vigore delle presenti norme, un atto d'indirizzo operativo rivolto ai medici di medicina generale operanti nel territorio di riferimento. In caso di mancata adozione provvede, entro i successivi quindici giorni, il Direttore sanitario dell'Azienda sanitaria territorialmente competente.
3. In sede di prima applicazione dell'articolo 2, comma 4, e dopo l'adempimento di cui al comma 2, i medici di medicina generale analizzano la storia familiare di tutti gli assistiti ricadenti nella relativa fascia d'età e inviano le proprie proposte di valutazione al Centro di riferimento, entro e non oltre i novanta giorni successivi.

Art. 13 (Istituzione di codice di esenzione - D99)

1. La CGO e l'eventuale test genetico per le persone di cui all'articolo 6, comma 3, nonché per gli eventuali programmi di sorveglianza di cui all'articolo 11, sono disposti con il codice di esenzione D99, per prestazione "Test genetico mirato" e prescrizione "Probando sano a rischio familiare".

Art. 14 (Norma finale)

1. La Giunta regionale può provvedere a modificare i criteri e le modalità di accesso e svolgimento della CGO così come previsti dalle presenti disposizioni, sulla base di motivate valutazioni susseguenti alla sua prima applicazione, ovvero qualora alcune disposizioni previste dovessero interferire con l'utilizzo delle migliori metodologie standardizzate oggetto di protocolli operativi nazionali e internazionali.
2. Le competenze previste dalla presente legge in capo ai medici di medicina generale sono attribuite ai medesimi previa concertazione con le organizzazioni sindacali di categoria e compatibilmente con il vigente accordo collettivo nazionale.

Art. 15 (Disposizioni finanziarie)

1. La presente legge non comporta oneri aggiuntivi a carico del bilancio regionale.

Art. 16
(Entrata in vigore)

1. La presente legge entra in vigore il giorno successivo a quello della sua pubblicazione nel Bollettino Ufficiale della Regione Abruzzo in versione Telematica (BURAT).

Attesto che il Consiglio regionale, con provvedimento n. 90/5 del 30.5.2023, ha approvato la presente legge.

IL PRESIDENTE