



ISTITUTO NAZIONALE TUMORI
IRCCS - Fondazione Pascale



Tumori ereditari della mammella: dall'identificazione alla gestione personalizzata del rischio oncologico

Responsabile Scientifico
Matilde Pensabene

19 dicembre 2023

Aula R. Cerra
INT G. Pascale Napoli

Segreteria Organizzativa:
Carmela Vitulano
Telefono: 08117770454
oncogenetica.senologia@istitutotumori.na.it

Razionale evento:

I tumori eredo-familiari rappresentano un settore importante per l'oncologia medica e la medicina di precisione sulla scorta degli scenari in ambito preventivo e delle nuove frontiere in ambito terapeutico. Per le sindromi ereditarie della mammella, l'identificazione delle donne portatrici di varianti patogenetiche a carico dei geni BRCA1/2, ad alto rischio oncologico per tumori della mammella, ha rappresentato una delle priorità nell'ambito degli interventi di prevenzione e dei programmi di screening oncologici, tanto che a partire dal PNP del 2014-2019 è annoverata tra i Livelli Essenziali di Assistenza (LEA).

L'attuazione di adeguate strategie di prevenzione primaria e/o secondaria, infatti, permette di minimizzare il più possibile il rischio oncologico nei soggetti sani e di ottimizzare il follow-up delle pazienti carrier con pregressa diagnosi oncologica a rischio di sviluppare secondi tumori primitivi.

Considerando la complessità della problematica oncologica eredo-familiare relativamente agli aspetti gestionali, la disponibilità di un Percorso Diagnostico Terapeutico Assistenziale (PDTA, specifico per i tumori eredo-familiari e l'offerta di un percorso di counseling oncogenetico, condotto dal gruppo oncologico multidisciplinare, costituito da professionisti con expertise nel settore dei tumori ereditari, rappresentano il contesto organizzativo più idoneo per l'identificazione dei pazienti con tumori mammari ereditari con patogenesi genetica.

In regione Campania, l'istituzione di un PDTA specifico per la gestione dei tumori eredo-familiari rappresenta una sfida in termini di prevenzione oncologica in quanto una più attenta e capillare identificazione dei pazienti carrier di varianti patogenetiche ha il vantaggio immediato di intercettare i familiari sani ad alto rischio oncologico per la predisposizione genetica ai quali è garantita in forma gratuita la prevenzione oncologica grazie all'ormai famoso decreto 100.

Programma

8:30 - 9:00 Presentazione del corso: Pensabene Matilde

9:00-11:00 - I sessione: Counseling oncogenetico pre-test genetico

Moderatori: Pepe Stefano/Faiella Antonio

9:00-9:30 Il PDTA Tumori ereditari della Regione Campania: le sindromi ereditarie della mammella (Pensabene Matilde)

9:30-10:00 Il GOM dei tumori ereditari mammella e la consulenza oncogenetica pre-test (Maria Teresa Vietri)

10:30-11:00 I pannelli genici nella pratica clinica: a chi, come, quando e perché (Calabrese Alessandra)

11:00-11:30 intervallo

11:30-12:30 - II sessione: Test genetici

Moderatori: Normanno Nicola/Cristin Roma

11:30-12:00 Test genetici: aspetti metodologici, test su sangue, vantaggi e limiti delle procedure; banche dati di riferimento per la refertazione, standard per la refertazione di un test genetico (Cristin Roma)

12:00-12:30 Homologous Recombination Deficiency (Nicola Normanno)

12:30-13:00 Lettura magistrale: Il trattamento del tumore della mammella BRCA-correlato: stato dell'arte (De Laurentiis Michelino)

13:00-14:00 Intervallo

14:00-17:00 - III sessione: Counseling oncogenetico post-test genetico e gestione del rischio nei soggetti ad alto rischio

Moderatori: Vito Chiantera/De Angelis Carmine

14:00-14:30 Il parere del radiologo sulla sorveglianza clinico-strumentale senologica nei carrier (Barretta Maria Luisa)

14:30-15:00 Salpingo-ovariectomia profilattica e isterectomia profilattica (Vito Chiantera)

15:00-15:30 Mastectomia risk-reducing: revisione critica della letteratura (Esposito Emanuela)

15:30-16:00 Focus sulla farmacoprevenzione: terapia contraccettiva e SERM (Rossi Emanuela)

16:00-16:30 Oncofertilità (De Stefano Cristofaro)

16:30-17:00 Psico-oncologia ed ereditarietà oncologica (Barberio Daniela)

17:00-17:30 Tavola rotonda - Mastectomia risk-reducing nei carrier di mutazioni patogenetiche Pro e Contra (partecipano: Rocco Nicola, Iannace Carlo, Mori Stefano, Pensabene Matilde, Di Giacomo Raimondo)

17:30-18:00

Test verifica di apprendimento