



Tumori eredo-familiari, l'importanza delle nuove Linee Guida Aiom con aBRCAadabra e Mutagens

Un traguardo storico per tutte le persone con predisposizione ereditaria ai tumori, in Italia circa un milione e 250mila. E' quello raggiunto recentemente con l'approvazione delle Linee Guida "Sindromi di Predisposizione Ereditaria ai Tumori: Tumori associati ai geni della ricombinazione omologa" - prime e uniche nel nostro Paese - pubblicate da Aiom (Associazione Italiana di Oncologia Medica), con il contributo delle associazioni dei pazienti aBRCAadabra Ets, che da oltre 10 anni sostiene tutti i portatori della variante patogenetica dei geni BRCA1 e BRCA2 e Fondazione Mutagens, che sostiene i portatori di Sindromi Ereditarie di predisposizione ai tumori. "Per la prima volta Aiom, Sigu, Siapec-Iap e le altre Società scientifiche coinvolte hanno lavorato insieme per costruire un percorso condiviso, fondato sulle migliori evidenze scientifiche disponibili, con l'obiettivo di uniformare la pratica clinica su tutto il territorio nazionale e garantire alle persone a rischio ereditario, ai pazienti e ai loro familiari un'assistenza appropriata tempestiva ed equa, di straordinaria rilevanza scientifica clinica e istituzionale- spiega Antonio Russo, coordinatore delle Linee Guida, ordinario di Oncologia medica all'Università di Palermo e Presidente Nazionale del Collegio degli Oncologi Medici Universitari- Si tratta non soltanto di un documento scientifico, ma di uno strumento concreto per favorire l'identificazione delle persone a rischio ereditario, migliorare i percorsi di consulenza genetica, ottimizzare l'impiego dei test molecolari e promuovere strategie di prevenzione, diagnosi precoce e trattamento sempre più personalizzate". Un'importanza confermata anche dalla dott.ssa Ketta Lorusso, Direttrice dell'Unità Operativa di Ginecologia Oncologica presso Humanitas San Pio X e membro del Comitato Scientifico di aBRCAadabra ETS, che definisce la loro pubblicazione "un momento storico per la società e per tutte le persone che da sempre si dedicano alla cura di questi 'potenziali' pazienti che in realtà sono persone sane molto spesso portatrici di queste mutazioni. Per anni abbiamo lavorato a vista senza avere una tracciatura precisa di cosa fare per sorvegliare queste persone. Oggi, grazie ad un lavoro di gruppo siamo arrivati a segnare

aBRCAadabra ETS

Sede legale e operativa: Via IV Novembre, 54 – 20019 –Settimo Milanese(MI)

CF:97313310829

tel. 02 91 67 25 47 - E-mail info@abrcadabra.it- www.abrcadabra.it



una pietra miliare per l'Aiom e per tutti noi". Queste Linee Guida sono un punto di arrivo fortemente voluto da aBRCA dabra Ets, come racconta la sua presidente Ornella Campanella: "Ho attenzionato questo aspetto già parecchi anni fa alla dott.ssa Alberta Ferrari, quando l'ho conosciuta. A lei infatti avevo chiesto quale fosse in Italia l'orientamento sulla gestione delle donne portatrici delle varianti patogenetiche dei geni BRCA e se esistessero delle Linee Guida. La sua risposta era stata negativa. Per questo fin da subito questo è stato uno dei nostri obiettivi primari, lavorare con la comunità scientifica e con gli esperti che hanno dedicato la loro vita allo studio di queste alterazioni genetiche per arrivare a questo risultato straordinario. Oggi, la scrittura multisocietaria di questo documento - che intende iniziare a fare chiarezza in un ambito così specifico e che rappresenta tante persone e famiglie nel nostro Paese – è un inizio importante, che non potrà che essere tradotto costantemente in versioni aggiornate". Per la presidente aBRCA dabra sicuramente una delle maggiori soddisfazioni "è il linguaggio condiviso dalla comunità scientifica e dalle associazioni di pazienti, che permette di avere contenuti omogenei e di superare orientamenti personali e disparità territoriali. Le Linee Guida vanno nella direzione dell'equità, per garantire approcci appropriati in tutti i centri di cura e fare in modo che nessuna donna e nessuna famiglia rimanga indietro, con un lavoro accurato nell'ottica di ribaltare l'eredità dell'alterazione genetica in una straordinaria e unica opportunità nel panorama nazionale di prevenzione e di cura". Un sogno che allora sembrava lontanissimo e che oggi è diventato realtà. "Essere al fianco di Aiom con tutti i nostri specialisti che hanno contribuito attivamente alla stesura di queste Linee Guida - capitanati dalla prof.ssa Ferrari - è per noi grande motivo di orgoglio e riconoscimento della nostra realtà associativa da parte di tutta la comunità scientifica".

E proprio la dott.ssa Alberta Ferrari, Coordinatrice del Comitato tecnico scientifico di aBRCA dabra e Responsabile di Struttura Semplice Dipartimentale di Chirurgia dei Tumori Eredo-Familiari della Fondazione IRCCS Policlinico San Matteo di Pavia, ribadisce l'importanza di questo traguardo: "Per me è stato un punto d'arrivo particolarmente significativo aver coordinato il gruppo 'Chirurgia profilattica' delle LG Aiom- spiega- in qualità di chirurga senologa che si è impegnata in Italia ad abbattere lo

aBRCA dabra ETS

Sede legale e operativa: Via IV Novembre, 54 – 20019 –Settimo Milanese(MI)

CF:97313310829

tel. 02 91 67 25 47 - E-mail info@abrcadabra.it- www.abrcadabra.it



stigma della chirurgia profilattica per le persone con una mutazione nei geni BRCA1 o BRCA2. È una svolta formale da cui emerge con chiarezza quello che da anni chiediamo per le carrier BRCA, sia sane che affette da tumore al seno: di poter conoscere e discutere l'opzione della chirurgia profilattica, quale più efficace misura di prevenzione primaria del tumore al seno e unica, ad oggi, possibilità di prevenzione del tumore tubo-ovarico". Un impegno condiviso dalla dott.ssa Chiara Cassani, Dirigente medico specialista in Ostetricia e Ginecologia della Fondazione IRCCS Policlinico San Matteo di Pavia e componente del Comitato tecnico scientifico di aBRCA dabra: "Per chi, come me, si occupa quotidianamente di donne e famiglie con una predisposizione ereditaria ai tumori, la pubblicazione delle nuove Linee Guida Aiom sui tumori eredo-familiari rappresenta un risultato di grande valore scientifico e clinico- dichiara- Disporre di raccomandazioni condivise significa poter offrire percorsi sempre più uniformi e appropriati di prevenzione, sorveglianza, riduzione del rischio e cura a tutte le persone portatrici di varianti patogenetiche che aumentano il rischio di sviluppare un tumore. Queste linee guida rafforzano un principio a cui credo profondamente: la prevenzione e la presa in carico delle sindromi ereditarie non riguardano solo il trattamento della malattia, ma soprattutto la possibilità di anticiparla, prevenirla o diagnosticarla precocemente, offrendo alle persone e alle loro famiglie strumenti concreti per compiere scelte consapevoli". Per Cassani il documento "contribuirà a diffondere una cultura sempre più solida della medicina di precisione e a consolidare una rete multidisciplinare capace di accompagnare i pazienti lungo tutto il loro percorso, dalla consulenza genetica alla prevenzione, fino all'eventuale trattamento". Dopo l'approvazione però, "la sfida sarà tradurre queste raccomandazioni nella pratica clinica quotidiana, affinché nessuna persona con una predisposizione ereditaria ai tumori rimanga priva di un percorso di prevenzione e cura appropriato".

aBRCA dabra ETS

Sede legale e operativa: Via IV Novembre, 54 – 20019 –Settimo Milanese(MI)

CF:97313310829

tel. 02 91 67 25 47 - E-mail info@abrcadabra.it- www.abrcadabra.it



Di Chiara Buccione

aBRCA dabra ETS

Sede legale e operativa: Via IV Novembre, 54 – 20019 –Settimo Milanese(MI)

CF:97313310829

tel. 02 91 67 25 47 - E-mail info@abrcadabra.it- www.abrcadabra.it