

IL PRESIDENTE DELLA REGIONE
Erik LAVEVAZ

IL DIRIGENTE ROGANTE
Massimo BALESTRA



REFERTO DI PUBBLICAZIONE

Il sottoscritto certifica che copia del presente atto è in pubblicazione all'albo dell'Amministrazione regionale dal _____ per quindici giorni consecutivi, ai sensi dell'articolo 11 della legge regionale 23 luglio 2010, n. 25.

Aosta, lì _____

IL DIRIGENTE
Massimo BALESTRA

Verbale di deliberazione adottata nell'adunanza in data 13 dicembre 2021

In Aosta, il giorno tredici (13) del mese di dicembre dell'anno duemilaventuno con inizio alle ore otto e cinque minuti, si è riunita, nella consueta sala delle adunanze sita al secondo piano del palazzo della Regione - Piazza Deffeyes n. 1,

LA GIUNTA REGIONALE DELLA VALLE D'AOSTA

Partecipano alla trattazione della presente deliberazione :

Il Presidente Erik LAVEVAZ

e gli Assessori

Luigi BERTSCHY - Vice-Presidente

Roberto BARMASSE

Luciano CAVERI

Jean-Pierre GUICHARDAZ

Carlo MARZI

Davide SAPINET

Si fa menzione che le funzioni di Assessore all'ambiente, trasporti e mobilità sostenibile sono state assunte "ad interim" dal Presidente della Regione.

Svolge le funzioni rogatorie il Dirigente della Struttura provvedimenti amministrativi,
Sig. Massimo BALESTRA _____

E' adottata la seguente deliberazione:

N° **1672** OGGETTO :

APPROVAZIONE DELLE LINEE GUIDA PER L'IDENTIFICAZIONE DEI SOGGETTI AD ALTO RISCHIO DI MUTAZIONE DEI GENI BRCA1 E BRCA2, DEL RELATIVO PROGRAMMA DI SORVEGLIANZA CLINICO-STRUMENTALE E DELLA RELATIVA ESENZIONE DAL PAGAMENTO DEL TICKET DELLE PRESTAZIONI SANITARIE. MODIFICAZIONI ALLE DGR 62/2015, 1889/2015 E 1241/2019.

LA GIUNTA REGIONALE

richiamati i seguenti atti nazionali:

- il decreto legislativo 30 dicembre 1992, n. 502, come modificato dal decreto legislativo 19 giugno 1999, n. 229 recante norme per la razionalizzazione del Servizio sanitario nazionale a norma dell'articolo 1 della legge 30 novembre 1998, n. 419 ed in particolare l'articolo 2, comma 2, che attribuisce alle Regioni la determinazione dei principi sull'organizzazione dei servizi e sull'attività destinata alla tutela della salute e le attività di indirizzo tecnico, promozione e supporto nei confronti delle Aziende USL;
- la legge 24 dicembre 1993, n. 537 (Interventi correttivi di finanza pubblica), e, in particolare, l'articolo 8 che, al comma 15, prevede che: "Tutti i cittadini sono soggetti al pagamento delle prestazioni di diagnostica strumentale e di laboratorio e delle altre prestazioni specialistiche, ivi comprese le prestazioni di fisiokinesiterapia e le cure termali, fino all'importo massimo di lire 70.000 per ricetta, con assunzione a carico del Servizio sanitario nazionale degli importi eccedenti tale limite";
- la legge 23 dicembre 1994, n. 724 (Misure di razionalizzazione della finanza pubblica), e, in particolare, l'articolo 34, comma 3, il quale stabilisce che la Regione autonoma Valle d'Aosta provveda al finanziamento del Servizio sanitario nazionale senza alcun apporto a carico del bilancio dello Stato utilizzando prioritariamente le entrate derivanti dai contributi sanitari ad essa attribuiti e, ad integrazione, le risorse del proprio bilancio;
- il decreto del Ministro della sanità 22 luglio 1996 (Prestazioni di assistenza specialistica ambulatoriale erogabili nell'ambito del Servizio sanitario nazionale e relative tariffe), così come modificato dal decreto del Ministro della salute di concerto con il Ministro dell'economia e delle finanze 18 ottobre 2012 (Remunerazione prestazioni di assistenza ospedaliera per acuti, assistenza ospedaliera di riabilitazione e di lungodegenza post acuzie e di assistenza specialistica ambulatoriale);
- il decreto legislativo 29 aprile 1998, n. 124 "Ridefinizione del sistema di partecipazione al costo delle prestazioni sanitarie e del regime delle esenzioni a norma dell'art. 59 comma 50, della legge 27 dicembre 1997 n. 449", in particolare l'articolo 1, comma 4, con il quale è previsto che al fine di favorire la partecipazione a programmi di prevenzione di provata efficacia sono escluse dal sistema di partecipazione al costo e quindi erogate senza oneri a carico dell'assistito, al momento della fruizione, le prestazioni di diagnostica strumentale e di laboratorio e le altre prestazioni di assistenza specialistica incluse in programmi organizzati di diagnosi precoce e prevenzione collettiva, realizzati in attuazione del piano sanitario nazionale, dei piani sanitari regionali o comunque promossi o autorizzati con atti formali della regione;
- il decreto ministeriale 28 maggio 1999, n. 329 "Regolamento recante norme di individuazione delle malattie croniche e invalidanti ai sensi dell'articolo 5, comma 1, lettera a) del decreto legislativo 29 aprile 1998, n. 124";
- il decreto ministeriale 21 maggio 2001, n. 296 (Regolamento di aggiornamento del decreto ministeriale 28 maggio 1999, n. 329 recante norme di individuazione delle malattie croniche e invalidanti ai sensi dell'articolo 5, comma 1, lettera a) del decreto legislativo 29 aprile 1998, n. 124);
- il decreto del Presidente del Consiglio dei Ministri 29 novembre 2001 (Definizione dei livelli essenziali di assistenza – LEA), che prevede la possibilità organizzativa di erogare in regime ambulatoriale alcune prestazioni effettuate in regime di ricovero, nel

rispetto dei criteri di appropriatezza clinica, economicità ed efficienza nell'utilizzo delle risorse;

- la circolare del Ministero della salute n. 13 del 13 dicembre 2001 relativa alle "Indicazioni per l'applicazione dei regolamenti relativi all'esenzione per malattie croniche e rare";
- il "Documento tecnico di indirizzo per ridurre il carico di malattia del cancro – anni 2011-2013", approvato a seguito dell'Intesa della Conferenza Stato-Regioni del 10 febbraio 2011 e le Linee di indirizzo su "La Genomica in Sanità Pubblica" di cui all'Intesa della Conferenza Stato-Regioni del 13 marzo 2013, con i quali si stabilisce la necessità di prevedere lo sviluppo di un percorso organizzato per la prevenzione del tumore alla mammella su base genetica (mutazioni del BRCA1 e BRCA2), con caratteristiche di integrazione e complementarità al percorso di screening già in essere per la prevenzione del tumore alla mammella;
- il decreto-legge 9 febbraio 2012, n. 5, convertito, con modificazioni, nella legge 4 aprile 2012, n. 5 "Disposizioni urgenti in materia di semplificazione e di sviluppo", in particolare l'articolo 4, comma 4bis in merito alle indicazioni per la definizione del periodo minimo di validità dell'attestato di esenzione dalla compartecipazione al costo delle prestazioni sanitarie;
- l'Accordo, ai sensi dell'articolo 4, comma 4bis, del decreto-legge 9 febbraio 2012, n. 5, convertito, con modificazioni, nella legge 4 aprile 2012, n. 5, sullo schema di decreto del Ministro della salute concernente la definizione dei tempi minimi di validità dell'attestato di esenzione per patologia cronica e invalidante;
- il decreto del Ministero della salute del 23 novembre 2012 avente per oggetto "Definizione del periodo minimo di validità dell'attestato di esenzione dalla partecipazione al costo delle prestazioni sanitarie, rilasciato ai sensi del decreto 28 maggio 1999, n. 329";
- il Piano Nazionale di Prevenzione 2014-2018, prorogato al 2019, il quale, avendo come obiettivo anche quello di fornire percorsi di sorveglianza per le donne a rischio ereditario di cancro della mammella in quanto misura da sviluppare nell'ambito degli screening oncologici di popolazione, permette l'implementazione di percorsi organizzati di screening per pazienti ad alto rischio di sviluppo di cancro a causa di condizioni di rischio genetico (eredo-familiare);
- l'Accordo in data 30 ottobre 2014 (Rep. atti n. 144/CSR) tra il Governo, le Regioni e le Province autonome di Trento e Bolzano, concernente le Linee guida per l'implementazione delle reti oncologiche, con il quale viene identificato un set di obiettivi specifici e criteri di realizzazione delle reti da applicare nei possibili diversi modelli di organizzazione regionale;
- il Documento di "Revisione delle Linee Guida organizzative e delle Raccomandazioni per le Reti Oncologiche" dell'Agenzia Nazionale per i Servizi Sanitari Regionali (2016) a proposito dei tumori eredo-familiari, il quale raccomanda di disegnare "programmi di prevenzione primaria e secondaria dedicati alle popolazioni a rischio";
- il dPCM 12 gennaio 2017 recante "Definizione e aggiornamento dei livelli essenziali di assistenza, di cui all'articolo 1, comma 7, del decreto legislativo 30 dicembre 1992, n. 502", in particolare l'Allegato 1, punto F "Sorveglianza e prevenzione delle malattie croniche, inclusi la promozione di stili di vita sani ed i programmi organizzati di screening; sorveglianza e prevenzione nutrizionale", numero 8 "Screening oncologici definiti dall'Accordo Stato Regioni del 23 marzo 2005 e dal Piano nazionale della

prevenzione 2014-2018”, con il quale si prevedono prestazioni per il coinvolgimento di gruppi a rischio ai programmi di screening oncologici;

- il decreto del Ministro della salute di concerto con il Ministro dell'economia e delle finanze 12 marzo 2019 (Nuovo sistema di garanzia per il monitoraggio dell'assistenza sanitaria);

richiamati i seguenti atti regionali:

- la legge regionale 16 dicembre 1991, n. 76, recante norme per l'erogazione di prestazioni di assistenza sanitaria aggiuntiva a favore degli assistiti del Servizio sanitario regionale (SSR);
- la legge regionale 25 gennaio 2000, n. 5 (Norme per la razionalizzazione dell'organizzazione del Servizio socio-sanitario regionale e per il miglioramento della qualità e dell'appropriatezza delle prestazioni sanitarie, socio-sanitarie e socio-assistenziali prodotte ed erogate nella Regione) e, in particolare, l'articolo 2 che prevede che la Regione assicuri, mediante la programmazione sanitaria, lo sviluppo del servizio socio-sanitario regionale, al fine di garantire i livelli essenziali e appropriati di assistenza definiti dal Piano socio-sanitario regionale;
- la legge regionale 25 ottobre 2010, n. 34 (Approvazione del Piano Regionale per la salute e il benessere sociale 2011/2013),;
- la deliberazione della Giunta regionale n. 351 del 13 marzo 2015, con la quale è stato definito il periodo di validità dell'attestato di esenzione dalla partecipazione al costo delle prestazioni sanitarie per ciascuna delle malattie croniche e invalidanti di cui al decreto ministeriale 329/1999;
- la deliberazione della Giunta regionale n. 62, in data 23 gennaio 2015, recante “Aggiornamento, a decorrere dal 1° marzo 2015, del tariffario delle prestazioni specialistiche ambulatoriali, ivi compresa la diagnostica strumentale e di laboratorio, approvato con deliberazione della Giunta regionale n. 1452 del 19 maggio 2006 e successive modificazioni”;
- la deliberazione della Giunta regionale n. 1889 del 18 dicembre 2015 avente per oggetto “Approvazione delle linee guida relative al programma regionale di screening oncologico dei tumori femminili per la diagnosi precoce del carcinoma della mammella e della cervice uterina”;
- la deliberazione della Giunta regionale n. 1829 del 30 dicembre 2016, recante “Approvazione delle attività e dei progetti da attuare nell'ambito del Piano Regionale della Prevenzione (PRP) 2016-2018, approvato con deliberazione della Giunta regionale n. 1981 in data 30 dicembre 2015”;
- la deliberazione della Giunta regionale n. 248 in data 3 marzo 2017 concernente l'approvazione dei criteri e dei requisiti per l'identificazione dei centri di riferimento di patologia tumorale della Rete Oncologica del Piemonte e della Valle d'Aosta e individuazione di riferimento della Valle d'Aosta, con la quale, tra l'altro, è stato stabilito il codice di esenzione “048” assegnato agli assistiti affetti da patologie tumorali, al fine di garantire l'esecuzione in regime di esenzione degli esami di accertamento diagnostico e stadiativo;
- la deliberazione della Giunta regionale n. 634 del 22 maggio 2017, con la quale è stato definito il periodo di validità dell'attestato di esenzione dalla partecipazione al costo delle prestazioni sanitarie per ciascuna delle malattie croniche e invalidanti di cui al dPCM 12 gennaio 2017;

- l'atto aziendale dell'Azienda USL della Valle d'Aosta, redatto ai sensi dell'articolo 10 della legge regionale 5/2000, adottato con deliberazione del Direttore Generale n. 1288 in data 24 novembre 2017;
- la deliberazione della Giunta regionale n. 278 in data 8 marzo 2019 concernente l'approvazione della bozza di convenzione tra la Regione Piemonte e la Regione Autonoma Valle d'Aosta per il prosieguo delle attività del dipartimento funzionale interaziendale ed interregionale denominato "Rete Oncologica del Piemonte e della Valle d'Aosta", con validità dalla data di stipula al 31 dicembre 2021;
- la deliberazione della Giunta regionale n. 1241, in data 13 settembre 2019, recante l'aggiornamento dei livelli essenziali di assistenza (LEA) nella Regione autonoma Valle d'Aosta. Revoca parziale delle DGR 1902/2014 e 1054/2016 e revoca delle DGR 986/2015, 1109/2016, 896/2017 e 142/2019. Prenotazione di spesa" e, in particolare, l'allegato D "Prestazioni di assistenza sanitaria aggiuntive per i soggetti residenti in Valle d'Aosta;
- la deliberazione della Giunta regionale n. 1343 del 14 dicembre 2020, recante il recepimento dell'Intesa, ai sensi dell'articolo 8, comma 6, della L. 131/2003, tra il Governo, le Regioni e le Province autonome di Trento e Bolzano, concernente il piano nazionale della prevenzione (PNP) 2020/2025;
- la deliberazione della Giunta regionale n. 744 in data 21 giugno 2021 con la quale si approvano gli indirizzi e obiettivi di salute e di funzionamento dei servizi e si assegna all'Azienda U.S.L della Valle d'Aosta il finanziamento della spesa sanitaria regionale di parte corrente e per investimenti, determinato con le leggi regionali di stabilità per il triennio 2021/2023 e di assestamento per l'anno 2021;
- la deliberazione della Giunta regionale n. 1150 in data 13 settembre 2021 avente per oggetto "Approvazione dello schema di convenzione con la Regione Piemonte per il prosieguo delle attività della Rete Oncologica Piemonte e Valle d'Aosta e approvazione del nuovo modello organizzativo funzionale";
- la deliberazione della Giunta regionale n. 1237 in data 4 ottobre 2021 con la quale è stato approvato, ai sensi dell'articolo 32, comma 5 del d.lgs. 118/2011 il bilancio preventivo economico annuale per l'anno 2021 e del piano pluriennale degli investimenti 2021-2023 dell'Azienda USL della Valle d'Aosta, adottati con deliberazione del Commissario n. 363/2021, a seguito di verifica di conformità e congruità ai sensi dell'articolo 44 della l.r. 5/2000;
- la deliberazione della Giunta regionale n. 1238 in data 4 ottobre 2021 relativa alla presa d'atto del Piano Attuativo Locale 2021 presentato dall'Azienda USL della Valle d'Aosta in attuazione degli articoli 7 e 8 della l.r. 5/2000 e proroga al 2022 degli indirizzi e obiettivi di salute e di finanziamento dei servizi dell'Azienda USL approvati con DGR n. 744/2021;
- la deliberazione della Giunta regionale n. 1632 in data 6 dicembre 2021 relativa all'approvazione del Piano Triennale 2021/2023 e del Programma annuale di attività per l'anno 2021 della Rete Oncologica del Piemonte e della Valle d'Aosta, ai sensi delle disposizioni della DGR n. 1150 in data 13 settembre 2021;

preso atto dei seguenti elaborati tecnici:

- il documento conclusivo prodotto dal Gruppo di lavoro della "Rete Oncologica del Piemonte e della Valle d'Aosta" sul rischio ereditario per tumore alla mammella, in merito alla presa in carico delle persone portatrici delle mutazioni BRCA1 e BRCA2, aggiornato al mese di ottobre 2018;

- la nota del Direttore della Struttura Complessa Oncologia ed Ematologia Oncologica, agli atti della Struttura regionale Sanità ospedaliera e territoriale e gestione del personale sanitario con prot. n. 19252 in data 4 luglio 2019, con la quale si identifica un percorso clinico per i pazienti a rischio eredo-familiare per mutazione dei geni BRCA1 e BRCA2, completa dell'elenco delle prestazioni da erogare per la sorveglianza delle donne portatrici di mutazioni deleterie dei geni BRCA1 e BRCA2;
- il documento "I numeri del cancro in Italia-2019" (AIRTUM-AIOM-Fondazione AIOM), dal quale emerge che il rischio di ammalarsi nel corso della vita di tumore mammario è pari a circa il 65 per cento per le donne portatrici di mutazioni del gene BRCA 1 e a circa il 40 per cento se la mutazione interessa il gene BRCA 2;

considerato che, dai documenti soprarichiamati, come rappresentato dai competenti uffici, per quanto riguarda la Valle d'Aosta, emerge che:

- il numero di donne da sottoporre al protocollo di sorveglianza o interventi di riduzione del rischio possono essere stimate in 60 all'anno, benché attualmente le donne con mutazione nota siano circa 20, con una previsione di 5 nuovi casi all'anno;
- il numero di uomini con mutazione nota non è al momento noto (stimato <5 casi/anno);
- la sorveglianza deve essere destinata ai soggetti portatori di mutazioni deleterie dei geni BRCA1 e BRCA2; la spesa massima prevista per gli esami di sorveglianza è di circa 400 euro/annui per paziente, per un totale, tenuto conto del numero massimo di pazienti da sottoporre al percorso in parola, di circa 24.000 euro all'anno, in caso di identificazione e presa in carico di tutti i pazienti attesi;

considerato che la valutazione precoce (test genetico di accertamento della presenza della mutazione) e la tempestiva presa in carico dei pazienti con mutazione genetica BRCA1 e BRCA2 (programma di sorveglianza) hanno valenza di medicina predittiva, in particolare in tale ambito, comportando benefici in termini di: prevenzione di malattie con alto tasso di mortalità; maggior appropriatezza di risposte di salute, in particolare per la cura di malattie oncologiche conclamate e delle complicanze che generano; miglioramento della qualità della vita e dello stato di salute dei pazienti con mutazione; risparmio sulla spesa sanitaria (la prevenzione e/o la cura di una malattia oncologica ai primi stadi è economicamente più sostenibile della gestione della malattia conclamata e/o aggravata);

ravvisata, quindi, la necessità di individuare delle disposizioni e delle procedure in merito alla diagnosi precoce del tumore della mammella e dell'ovaio in persone con riscontro di rischio eredo-familiare, sulla base di quanto sopra menzionato oltre alle evidenze emerse durante gli incontri con i professionisti sanitari competenti per materia dell'Azienda USL della Valle d'Aosta;

precisato che gli uffici regionali competenti in materia:

- hanno redatto, in collaborazione con i referenti dell'Azienda USL della Valle d'Aosta, i seguenti documenti, allegati alla presente deliberazione:
 - Linee guida per l'identificazione dei soggetti ad alto rischio mutazione BRCA1 o BRCA2 (allegato 1);
 - Programma di sorveglianza clinico-strumentale per i pazienti con mutazione BRCA1 o BRCA2 accertata (allegato 2);

- Procedura operativa del programma di sorveglianza clinico-strumentale per l'identificazione dei soggetti ad alto rischio mutazione BRCA1 o BRCA2 (allegato 3);
- Fac-simile del Questionario per l'identificazione dei pazienti ad alto rischio mutazione BRCA1 o BRCA2 (allegato 4);
- hanno valutato che il fac-simile del questionario di cui all'allegato 4 potrà essere eventualmente aggiornato a cura dell'Ambulatorio di Oncogenetica dell'Azienda USL della Valle d'Aosta, d'intesa col Dipartimento di prevenzione dell'Azienda USL della Valle d'Aosta, previa comunicazione alla Struttura regionale competente in materia;
- ritengono di sottoporre il questionario per l'identificazione dei pazienti ad alto rischio di mutazione genetica BRCA1 e BRCA2 (allegato 4) a tutte le donne valdostane sane, con età compresa tra i 25 anni e i 64 anni, oltre a quelle individuate dal personale sanitario della S.C. Oncologia ed Ematologia Oncologica, dai Medici di Medicina Generale e dai Medici Specialisti del SSN, al fine di proporre alle medesime il test di individuazione della mutazione stessa;
- ritengono opportuno, per una campagna efficace di prevenzione, inserire il questionario di cui al punto precedente all'interno del percorso di screening del tumore della cervice uterina, in quanto coinvolge la medesima fascia d'età di donne valdostane sane (25-64 anni);

precisato, inoltre, che il riscontro della mutazione in un determinato soggetto permette di allargare l'analisi dei geni BRCA1 e BRCA2 agli altri membri della famiglia qualora consenzienti;

rilevato, inoltre, che alcuni pazienti, residenti in Valle d'Aosta, possono aver riscontrato la mutazione genetica presso altri centri equipollenti del SSN o privati e che pertanto è necessario prevedere la loro adesione al programma di sorveglianza in oggetto, a seguito di una visita specialistica presso l'ambulatorio di Oncogenetica o tramite accesso al CAS;

ravvisata, inoltre, la necessità di prevedere un programma di formazione specifico organizzato a cura della S.C. di Oncologia ed Ematologia Oncologica dell'Azienda USL della Valle d'Aosta rivolto ai Medici di Medicina Generale e al personale sanitario coinvolto nell'identificazione dei pazienti ad alto rischio di mutazione genetica BRCA1 o BRCA2 e nel programma di sorveglianza clinico-strumentale per i medesimi soggetti;

ritenuto di individuare nella S.C. Oncologia ed Ematologia Oncologica il punto di riferimento presso il quale si espletino le procedure di accertamento della presenza di una condizione di alto rischio genetico, di sorveglianza delle persone risultate positive al rischio e del riconoscimento della conseguente esenzione, la quale si avvarrà della collaborazione del coordinamento dei programmi di screening dell'Area della Prevenzione dell'Azienda USL della Valle d'Aosta, ma che potrà avvalersi anche della collaborazione dei Medici di Medicina Generale, dei Medici specialisti del SSN e delle altre strutture sanitarie regionali, oltre che da quelle della "Rete oncologica del Piemonte e della Valle d'Aosta";

ritenuto di stabilire che le prestazioni individuate nel Programma di sorveglianza clinico-strumentale (allegato 2) definite sulla base delle indicazioni del Gruppo di lavoro della "Rete

Oncologica del Piemonte e della Valle d'Aosta" e del Direttore della S.C. Oncologia ed Ematologia Oncologica dell'Azienda USL della Valle d'Aosta, sono esenti dalla compartecipazione al costo e quindi erogate senza esborsi da parte dell'assistito, ai sensi dell'articolo 1, comma 4 del d.lgs. 124/1998, a favore dei soggetti ad alto rischio individuati secondo i criteri stabiliti nelle linee guida di cui all'allegato 1;

precisato che, a tal fine, occorre prevedere, con decorrenza dal 1° gennaio 2022 per le "Prestazioni diagnostiche correlate alla diagnosi precoce del tumore della mammella/ovaio in pazienti con riscontro di rischio eredo-familiare" il codice regionale "D99" che sarà riportato nel campo di esenzione delle richieste di prestazioni previste nel Programma di sorveglianza di cui al punto precedente;

ritenuto, quindi, di destinare ai soggetti ad alto rischio con mutazione genetica (BRCA1 e BRCA2 accertata), il Programma di sorveglianza di cui alla presente deliberazione, in sostituzione di quanto previsto dall'allegato A alla deliberazione della Giunta regionale 1889/2015 al punto 4- DONNE ASINTOMATICHE A RISCHIO DI SVILUPPARE UN CARCINOMA DELLA MAMMELLA - 3) Profilo 3 - alto rischio con mutazione genetica (BRCA-1/2accertata);

dato atto che, a seguito di approfondimenti con l'Azienda USL della Valle d'Aosta, è stato verificato che nel tariffario regionale delle prestazioni ambulatoriali risulta mancante la prestazione avente codice 91.38.6 e descrizione "Ricerca mutazione (DHPLC) Per Blocchi di 200 p.b.", necessaria per l'esecuzione completa del test genomico di individuazione della mutazione BRCA1 e BRCA2, così come risulta dalla documentazione della "Rete Oncologica del Piemonte e della Valle d'Aosta";

richiamata, quindi, la nota prot. n. 64786, trasmessa dall'Azienda USL della Valle d'Aosta in data 6 agosto 2021 e acquisita al protocollo del Dipartimento sanità e salute dell'Assessorato sanità, salute e politiche sociali nella medesima data con il n. 5683/SAN, concernente la proposta di integrazione del tariffario regionale delle prestazioni di assistenza specialistica ambulatoriale di cui alla DGR 62/2015 e ss.mm.ii. sopra citata, con la prestazione avente codice 91.38.6 e descrizione "Ricerca mutazione (DHPLC) Per Blocchi di 200 p.b." e con la relativa tariffa, fissata in euro 37,25;

dato altresì atto che il test genomico di accertamento della presenza di mutazione nei soggetti sani, comprendente, tra le altre, la prestazione 91.38.6 "Ricerca mutazione (DHPLC) Per Blocchi di 200 p.b." non è soggetto ad esenzione dal pagamento del ticket, in ottemperanza al disposto della normativa vigente in termini di esenzioni dalla compartecipazione alla spesa sanitaria;

ritenuto tuttavia necessario, secondo quanto riferito dai competenti uffici, considerati i benefici di differente natura sopra descritti, estendere al maggior numero possibile di soggetti l'erogazione del test medesimo, prevedendo l'esenzione dalla compartecipazione alla spesa sanitaria per le prestazioni di assistenza specialistica ambulatoriale previste nel test genomico, con il codice D99 sopra individuato, per gli assistiti fruitori delle prestazioni di cui trattasi residenti in Valle d'Aosta;

dato atto che, in considerazione dei criteri stabiliti dal documento conclusivo prodotto dal Gruppo di lavoro della "Rete Oncologica del Piemonte e della Valle d'Aosta" sopra citato,

le prestazioni annue sono stimate dagli uffici competenti complessivamente in massimo 618, a fronte di un ticket di compartecipazione alla spesa sanitaria stimato in euro 63,00 e che, pertanto, il mancato introito per l'Azienda USL della Valle d'Aosta derivante dall'esenzione alla compartecipazione da parte del cittadino per le prestazioni comprese nel test genomico è stimata in euro 38.934,00 annui;

dato atto che la struttura regionale competente in materia di sanità territoriale, con nota prot. n. 1046, in data 11 febbraio 2021, stante la generale sospensione dei servizi intervenuta nel corso del 2020 a causa della pandemia, ha chiesto all'Azienda USL della Valle d'Aosta di comunicare gli eventuali risparmi conseguiti sulla spesa stanziata per tale annualità a copertura dei LEA aggiuntivi regionali, al fine di poter valutare la possibilità di copertura con tali risorse risparmiate, tra l'altro, dei costi relativi all'esenzione dalla compartecipazione alla spesa sanitaria per gli assistiti residenti nel territorio regionale fruitori del test genomico, comprendente, tra le altre, la prestazione 91.38.6 "Ricerca mutazione (DHPLC) Per Blocchi di 200 p.b.", nel corso del 2021;

preso atto che, con nota prot. n. 0015423, in data 19 febbraio 2021, acquisita al protocollo del Dipartimento sanità e salute dell'Assessorato sanità, salute e politiche sociali, con il n. 1309, in data 22 febbraio 2021, l'Azienda USL della Valle d'Aosta ha comunicato l'esito di una prima rendicontazione dalla quale è risultato che la spesa per la copertura dei LEA aggiuntivi regionali per l'anno 2020 è stata inferiore rispetto alla quota stanziata per tale annualità, pari ad euro 1.279.500,00, in ragione della limitazione dell'attività causata dalla pandemia;

richiamata la nota prot. n. 2075, in data 19 marzo 2021, con la quale la competente struttura finanziamento del servizio sanitario, investimenti e qualità nei servizi socio-sanitari, nel comunicare all'Azienda USL della Valle d'Aosta "Indicazioni sulle contabilizzazioni modello CE e CE "COV20" consuntivo 2020 e precisazione sulla relazione di gestione", ha specificato che in merito al finanziamento di livelli di assistenza sanitaria superiori ai LEA, vista la rendicontazione fornita dall'Azienda USL medesima, dalla quale risultano spese per euro 751.356,15, l'importo non speso, pari a euro 528.143,85, doveva essere accantonato alla voce CE BA2790, B.14.C.3 "Accantonamenti per quote inutilizzate contributi da soggetti pubblici (extra fondo) vincolati" per l'utilizzo nell'annualità 2021 e negli eventuali esercizi successivi sulla base di future specifiche disposizioni regionali";

viste le deliberazioni della Giunta regionale:

- n. 269 in data 15 marzo 2021, recante "Approvazione dell'esenzione dalla compartecipazione alla spesa sanitaria per le prestazioni di cui alla DGR 1332/2020 per gli assistiti contagiati da COVID-19 nel corso dell'anno 2021 e di modificazioni alla DGR 1241/2019";
- n. 592 in data 24 maggio 2021, recante "Approvazione dell'esenzione dalla compartecipazione alla spesa sanitaria per le prestazioni di pronto soccorso e di assistenza specialistica ambulatoriale erogate alle Forze dell'Ordine. Modificazioni alla DGR 1241/2019";

le cui spese correlate, stimate rispettivamente in euro 59.387,50 e in euro 3.380,00, per il mantenimento nell'anno 2021 delle prestazioni previste dalle deliberazioni medesime, sono state finanziate con pari quota risparmiata sulla spesa per l'anno 2020 per i LEA aggiuntivi regionali dall'Azienda USL della Valle d'Aosta;

preso atto che, con nota prot. n. 81342, in data 7 ottobre 2021, acquisita al protocollo del Dipartimento sanità e salute dell'Assessorato sanità, salute e politiche sociali, con il n. 6968/SAN in data 14 ottobre 2021, l'Azienda USL della Valle d'Aosta, nell'ambito della relazione sulla gestione relativa al I semestre 2021, ha comunicato l'esito di una prima rendicontazione della spesa a copertura dei LEA aggiuntivi regionali per l'anno 2021 dalla quale, ad oggi, si rileva già che, in ragione del protrarsi della pandemia e, quindi, delle limitazioni delle attività che si sono evidenziate anche sull'annualità in corso, la spesa medesima risulta inferiore rispetto alla quota stanziata per tale annualità, pari ad euro 1.319.500,00, e che tale risparmio, così come avvenuto per l'annualità precedente, dovrà costituire accantonamento sul bilancio d'esercizio 2021 dell'Azienda USL per l'utilizzo nelle successive annualità;

dato pertanto atto che gli oneri di cui alla presente deliberazione trovano copertura, per l'anno 2022, nel risparmio conseguito su tali risorse assegnate all'Azienda USL della Valle d'Aosta per l'anno 2020 e accantonato sul relativo bilancio d'esercizio dell'Azienda medesima ai fini dell'utilizzo nelle annualità successive, il quale, stante gli impieghi sinora effettuati, come sopra rappresentati, è stato valutato dai competenti uffici regionali sufficientemente capiente;

ritenuto, altresì, di rinviare le valutazioni circa le modalità di copertura degli oneri per l'esenzione dalla compartecipazione alla spesa sanitaria per le prestazioni comprese nel test genomico di cui trattasi, per le annualità successive al 2022, in sede di predisposizione del bilancio di previsione 2023-2025, quando, anche sulla base dell'evidenza dei risparmi conseguiti per effetto della riduzione delle prese in cura di potenziali pazienti oncologici precocemente individuati e sottoposti a cure preventive, sarà possibile procedere con l'eventuale rimodulazione delle risorse stanziate per i livelli essenziali di assistenza e per i livelli di assistenza aggiuntivi regionali, anche mediante compensazione tra i relativi stanziamenti;

ritenuto, pertanto, necessario integrare l'allegato D, "Prestazioni di assistenza sanitaria aggiuntive per i soggetti residenti in Valle d'Aosta" alla DGR 1241/2019, con l'articolo 23 "Test genomici per l'identificazione delle mutazioni BRCA1 e BRCA2", inserendo il testo di seguito riportato:

"Art. 23 – Test genomici per l'identificazione delle mutazioni BRCA1 e BRCA2.

1. L'Azienda USL Valle d'Aosta è autorizzata ad erogare, con oneri a carico del SSR, le prestazioni di assistenza specialistica ambulatoriale comprese nel test genomico per l'identificazione delle mutazioni BRCA1 e BRCA2, agli assistiti residenti in Valle d'Aosta, mediante l'apposizione del codice di esenzione D99 "Prestazioni diagnostiche correlate alla diagnosi precoce del tumore della mammella/ovaio in pazienti con riscontro di rischio eredo-familiare".
2. Le modalità per l'erogazione del test genomico in esenzione, di cui al punto 1, sono definite dalle linee guida per l'identificazione dei soggetti ad alto rischio di mutazione dei geni BRCA1 e BRCA2 e dal programma di sorveglianza clinico-strumentale per i soggetti con mutazione BRCA1 E BRCA2 accertata, di cui alla DGR xxx, in data 13 dicembre 2021";

ritenuto, inoltre, necessario demandare all'Azienda USL della Valle d'Aosta, come previsto dalla DGR 1241/2019, la rendicontazione annuale, in quanto LEA aggiuntivo regionale, delle prestazioni erogate nell'ambito dei test genomici effettuati agli assistiti residenti in Valle d'Aosta e della spesa ad esse correlata;

ritenuto di stabilire, inoltre, che l'Azienda USL della Valle d'Aosta trasmetta ogni anno all'Assessorato sanità, salute e politiche sociali una relazione sullo stato di attuazione del programma di screening riferita all'annualità precedente, di analisi consolidata entro il 31 dicembre, nel quadro della relazione consueta del Comitato Tecnico-Scientifico dello screening dei tumori femminili;

richiamata la deliberazione della Giunta regionale n. 1404 in data 30 dicembre 2020, concernente l'approvazione del documento tecnico di accompagnamento al bilancio e del bilancio finanziario gestionale per il triennio 2021/2023 e delle connesse disposizioni applicative;

dato atto che la presente deliberazione non comporta oneri aggiuntivi per il bilancio regionale rispetto alle risorse finanziarie che annualmente vengono assegnate nell'ambito del finanziamento della spesa sanitaria regionale di parte corrente e per investimenti;

visto il parere favorevole di legittimità rilasciato dai dirigenti della struttura programmazione socio-sanitaria e assistenza ospedaliera, della struttura igiene e sanità pubblica e veterinaria e della struttura assistenza territoriale, formazione e gestione del personale sanitario, ai sensi dell'articolo 3, comma 4, della legge regionale 23 luglio 2012, n. 22, sulla proposta della presente deliberazione;

su proposta dell'Assessore alla sanità, salute e politiche sociali, Roberto Alessandro Barmasse;

ad unanimità di voti favorevoli

DELIBERA

1. di approvare, per le motivazioni espresse in premessa, i seguenti documenti, che costituiscono parte integrante alla presente deliberazione:

- Linee guida per l'identificazione dei soggetti ad alto rischio mutazione BRCA1 o BRCA2 (allegato 1);
- Programma di sorveglianza clinico-strumentale per i pazienti con mutazione BRCA1 o BRCA2 accertata (allegato 2);
- Procedura operativa del programma di sorveglianza clinico-strumentale per l'identificazione dei soggetti ad alto rischio mutazione BRCA1 o BRCA2 (allegato 3);
- Fac-simile di Questionario per l'identificazione dei pazienti ad alto rischio mutazione BRCA1 o BRCA2 (allegato 4);

per l'attuazione di programmi di sorveglianza, per i soggetti portatori di mutazioni dei geni BRCA1 e BRCA2, residenti in Valle d'Aosta, individuati secondo le indicazioni

esplicitate nell'allegato 1 del presente atto, ai sensi del decreto legislativo n. 124/1998, articolo 1, comma 4, lettera a);

2. di disporre che il fac-simile del questionario di cui all'allegato 4 potrà essere eventualmente aggiornato a cura dell'Ambulatorio di Oncogenetica dell'Azienda USL della Valle d'Aosta, d'intesa col Dipartimento di prevenzione dell'Azienda USL della Valle d'Aosta, previa comunicazione alla struttura regionale competente in materia;
3. di stabilire di sottoporre il questionario per l'identificazione dei pazienti ad alto rischio di mutazione genetica BRCA1 e BRCA2 (allegato 4) a tutte le donne valdostane sane, con età compresa tra i 25 anni e i 64 anni all'interno del percorso di screening del tumore della cervice uterina, oltre a quelle individuate dal personale sanitario della S.C. Oncologia ed Ematologia Oncologica, dai medici e dai professionisti sanitari dell'Azienda USL della Valle d'Aosta o eventualmente dai Medici di Medicina Generale;
4. di destinare ai soggetti ad alto rischio con mutazione genetica (BRCA1 e BRCA2 accertata), il Programma di sorveglianza di cui alla presente deliberazione, in sostituzione di quanto previsto dall'allegato A alla deliberazione della Giunta regionale 1889/2015 punto 4- **DONNE ASINTOMATICHE A RISCHIO DI SVILUPPARE UN CARCINOMA DELLA MAMMELLA - 3) Profilo 3 - alto rischio con mutazione genetica (BRCA-1/2accertata)**;
5. di disporre che, nel caso di accertamento della mutazione genetica effettuata da altri centri equipollenti del SSN o privati, i pazienti residenti in Valle d'Aosta possano accedere al programma di sorveglianza effettuando una visita presso l'ambulatorio di Oncogenetica o tramite accesso al CAS;
6. di dare mandato all'Azienda USL della Valle d'Aosta di organizzare un programma di formazione specifico a cura della S.C. di Oncologia ed Ematologia Oncologica dell'Azienda USL della Valle d'Aosta rivolto ai Medici di Medicina Generale e al personale sanitario coinvolto nell'identificazione dei pazienti ad alto rischio di mutazione genetica BRCA1 e BRCA2 e nel Programma di sorveglianza clinico-strumentale per i medesimi soggetti;
7. di dare atto, ai sensi del d.l. 124/1998, dell'esclusione dalla compartecipazione al ticket in favore degli assistiti individuati secondo le indicazioni esplicitate nell'allegato 1 al presente atto, attraverso l'istituzione del codice "D99", il quale dovrà essere riportato nel campo di esenzione delle richieste di prestazioni di cui all'allegato 2, corrispondente alla seguente descrizione: "Prestazioni diagnostiche correlate alla diagnosi precoce del tumore della mammella/ovaio in pazienti con riscontro di rischio eredo-familiare" a partire dal 1° gennaio 2022;
8. di stabilire che la struttura competente per l'accertamento della presenza di una condizione di alto rischio genetico, accertato o equivalente, e del riconoscimento della conseguente esenzione, è la S.C. Oncologia ed Ematologia Oncologica, la quale si avvarrà della collaborazione del coordinamento dei programmi di screening dell'Area della Prevenzione dell'Azienda USL della Valle d'Aosta, ma che potrà avvalersi anche della collaborazione dei Medici di Medicina Generale, dei Medici specialisti del SSN e

delle altre strutture sanitarie regionali, oltre che da quelle della “Rete oncologica del Piemonte e della Valle d’Aosta”;

9. di approvare l’integrazione del tariffario regionale delle prestazioni di assistenza specialistica ambulatoriale di cui alla DGR 62/2015, con la prestazione avente codice 91.38.6 “Ricerca mutazione (DHPLC) Per Blocchi di 200 p.b.”, e con la relativa tariffa, fissata in euro 37,25;
10. di approvare l’esenzione dalla compartecipazione alla spesa sanitaria per gli assistiti residenti in Valle d’Aosta sottoposti alle prestazioni di assistenza specialistica ambulatoriale previste nel test genomico, comprendenti la prestazione 91.38.6 di cui al punto 9, con il codice D99 di cui al punto 7;
11. di stabilire che gli oneri nascenti di cui al punto 10 trovano copertura, per l’anno 2022, nel risparmio conseguito sulle risorse assegnate per i Livelli Essenziali di Assistenza aggiuntivi regionali all’Azienda USL della Valle d’Aosta per l’anno 2020 e accantonato sul relativo bilancio d’esercizio dell’Azienda medesima ai fini dell’utilizzo nelle annualità successive, come dettagliato nelle premesse;
12. di rinviare le valutazioni circa le modalità di copertura degli oneri per l’esenzione dalla compartecipazione alla spesa sanitaria per le prestazioni comprese nel test genomico di cui trattasi, per le annualità successive al 2022, in sede di predisposizione del bilancio di previsione 2023-2025, quando, anche sulla base dell’evidenza dei risparmi conseguiti per effetto della riduzione delle prese in cura di potenziali pazienti oncologici precocemente individuati e sottoposti a cure preventive, sarà possibile procedere con l’eventuale rimodulazione delle risorse stanziati per i livelli essenziali di assistenza e per i livelli di assistenza aggiuntivi regionali, anche mediante compensazione tra i relativi stanziamenti;
13. di integrare l’allegato D, “Prestazioni di assistenza sanitaria aggiuntive per i soggetti residenti in Valle d’Aosta” alla DGR n. 1241/2019, con l’articolo 23 “Test genomici per l’identificazione delle mutazioni BRCA1 e BRCA2”, inserendo il testo di seguito riportato:

“Art. 23 – Test genomici per l’identificazione delle mutazioni BRCA1 e BRCA2.

 1. L’Azienda USL Valle d’Aosta è autorizzata ad erogare, con oneri a carico del SSR, le prestazioni di assistenza specialistica ambulatoriale comprese nel test genomico per l’identificazione delle mutazioni BRCA1 e BRCA2, agli assistiti residenti in Valle d’Aosta, mediante l’apposizione del codice di esenzione D99 “Prestazioni diagnostiche correlate alla diagnosi precoce del tumore della mammella/ovaio in pazienti con riscontro di rischio eredo-familiare”.
 2. Le modalità per l’erogazione del test genomico in esenzione, di cui al punto 1, sono definite dalle linee guida per l’identificazione dei soggetti ad alto rischio di mutazione dei geni BRCA1 e BRCA2 e dal programma di sorveglianza clinico-strumentale per i soggetti con mutazione BRCA1 E BRCA2 accertata, di cui alla DGR n. 1672 in data 13 dicembre 2021”;
14. di demandare all’Azienda USL della Valle d’Aosta, la rendicontazione annuale, in quanto LEA aggiuntivo regionale, delle prestazioni erogate nell’ambito dei test genomici effettuati agli assistiti residenti in Valle d’Aosta e della spesa ad esse correlata, in accordo

con quanto disposto, per i livelli essenziali di assistenza aggiuntivi regionali, nella DGR 1241/2019;

15. di stabilire, inoltre, che l'Azienda USL della Valle d'Aosta trasmetta ogni anno all'Assessorato sanità, salute e politiche sociali una relazione sullo stato di attuazione del programma di screening riferita all'annualità precedente, di analisi consolidata entro il 31 dicembre, nel quadro della relazione consueta del Comitato Tecnico-Scientifico dello screening dei tumori femminili;
16. di dare atto che le spese nascenti per l'attuazione del Programma di sorveglianza di cui all'allegato 2 alla presente deliberazione non comportano oneri aggiuntivi per il bilancio regionale rispetto alle risorse finanziarie che annualmente vengono assegnate all'Azienda USL della Valle d'Aosta nell'ambito del finanziamento della spesa sanitaria regionale di parte corrente e per investimenti, in quanto le medesime sono compensate dal fatto che la valutazione precoce (test genetico di accertamento della presenza della mutazione) e la tempestiva presa in carico dei pazienti con mutazione genetica BRCA1 e BRCA2 (programma di sorveglianza) comportano un risparmio sulla spesa sanitaria rispetto alla gestione della malattia conclamata;
17. di trasmettere la presente deliberazione al Direttore generale dell'Azienda USL della Valle d'Aosta per l'adozione degli adempimenti di competenza;
18. di pubblicare per estratto la presente deliberazione sul Bollettino Ufficiale della Regione Autonoma Valle d'Aosta.

Linee guida per l'identificazione dei soggetti ad alto rischio mutazione BRCA1 o BRCA2

Possono rientrare nel percorso di sorveglianza i soggetti con le seguenti caratteristiche:

- residenza in Valle d'Aosta;
- età minima 25 anni (il test genetico può essere offerto a partire dai 18 anni di età);
- soggetti con mutazione nota dei geni BRCA1 e BRCA2.

La sorveglianza può iniziare eccezionalmente prima del 25° anno se nella famiglia sono presenti casi di tumore mammario/ovarico in età precoce (prima dei 30 anni).

Al fine dell'identificazione dei soggetti coinvolti nell'attività di prevenzione di cui alla presente linea guida, si richiama la definizione di "**alto rischio**" fornita dal National Institute for Health and Care Excellence – NICE, ovvero avere una probabilità di sviluppare un tumore della mammella nel corso della vita pari o maggiore al/del 30%.

Per riconoscere il rischio, così come indicato sia dal NICE che dal Gruppo di lavoro su rischio ereditario per tumore alla mammella della "Rete Oncologica del Piemonte e della Valle d'Aosta", è consigliato di identificare prioritariamente la condizione di rischio ereditario tra le donne con malattia già conclamata prese in carico presso l'Azienda USL della Valle d'Aosta e puntare sul "test a cascata" per i famigliari sani, anche in considerazione delle implicazioni terapeutiche e cliniche di gestione delle pazienti interessate.

Per "*test a cascata*" si intende la ricerca della mutazione identificata nel caso indice della famiglia tra i parenti a rischio di averla ereditata (fratelli, sorelle, figli) o di averla trasmessa (genitori).

Per l'identificazione dei pazienti sani ad alto rischio, viene proposto ai pazienti stessi dai medici e dai professionisti sanitari dell'Azienda USL della Valle d'Aosta o eventualmente dai Medici di Medicina Generale, un breve questionario riguardante l'anamnesi oncologica famigliare del soggetto (allegato 4). Il questionario, firmato per l'autorizzazione del trattamento dei dati personali e per l'autorizzazione di essere ricontattati per la successiva consulenza pre-test per l'identificazione della mutazione BRCA1 e BRCA2, sarà inviato presso l'ambulatorio di Oncogenetica e valutato dal personale medico. In presenza di un rischio intermedio - alto risultante dal questionario si provvederà a contattare il soggetto per la consulenza pre-test e per l'eventuale programmazione del test genetico.

Nel caso di accertamento della mutazione genetica effettuata da altri centri equipollenti del SSN o privati, i pazienti possono accedere al programma di sorveglianza effettuando una visita presso l'ambulatorio di Oncogenetica o tramite accesso al CAS.

Il test genetico che viene proposto, previo consenso informato, è quello che consente di identificare le mutazioni dei geni BRCA1 e BRCA2 nei soggetti malati e nei loro parenti di primo grado.

Il test genetico viene valutato in presenza di:

Storia personale di:
1. Carcinoma mammario maschile
2. Donna con carcinoma mammario e carcinoma ovarico
3. Donna con carcinoma mammario <36 anni
4. Donna con carcinoma triplo negativo < 60 anni
5. Donna con carcinoma mammario bilaterale <50 anni
Storia personale di carcinoma mammario <50 anni e familiarità di primo grado per:
- Carcinoma mammario <50 anni - Carcinoma ovarico non mucinoso o borderline a qualsiasi età - Carcinoma mammario bilaterale - Carcinoma mammario maschile
Storia personale di carcinoma mammario >50 anni e familiarità per carcinoma mammario, ovarico in 2 o più parenti in primo grado fra loro.
Storia familiare di variante patogenetica nota in un gene predisponente in un familiare.

Il test genetico nel soggetto sano, viene valutato in presenza di familiarità per neoplasie ovariche o mammarie, soprattutto nei casi di familiari di I o II grado che rientrino nei criteri sopracitati.

Ulteriori criteri che possono essere valutati sono la presenza nell'anamnesi familiare di casi di neoplasia prostatica (soprattutto se insorta in età precoce < 65 anni), neoplasia pancreatica, melanoma o neoplasie del tratto gastro-enterico.

L'esito del test genetico è mediamente disponibile entro 8 settimane dalla ricezione del prelievo ematico. I soggetti con mutazione accertata verranno contattati per la consulenza post-test e verrà proposto un Programma di sorveglianza clinico-strumentale (allegato 2). I soggetti negativi per la mutazione potranno essere informati mediante consulenza post-test o tramite comunicazione ufficiale.

***Programma di sorveglianza clinico-strumentale
per i pazienti con mutazione BRCA1 o BRCA2 accertata***

Le indicazioni sulla tipologia degli esami strumentali e sulla tempistica con cui proporli fanno riferimento alle Linee Guida NCCN (aggiornamento 2019), alle Linee Guida ESMO (aggiornamento 2016) e alle “Raccomandazioni 2019 per l’implementazione del test BRCA nelle pazienti con carcinoma mammario e nei famigliari a rischio elevato di neoplasia” (Ottobre 2019) e dalle indicazioni del Direttore della S.C. Oncologia ed Ematologia Oncologica dell’Azienda USL della Valle d’Aosta.

La gestione dei pazienti con mutazione BRCA1 o BRCA2 accertata prevede l’offerta di:

DONNE

SORVEGLIANZA CLINICA MAMMELLA		
Età	Descrizione Prestazioni	Codice Prestazioni
Al riscontro di mutazione BRCA	Prima visita oncologica	89.7B.6
25-35 anni	- Visita senologica semestrale - RMN mammaria annuale - Colloquio psicologico, se indicato	89.7/89.01 88.92.8/88.92.9 94.09
35-69 anni	- Visita senologica semestrale - Mammografia annuale - Ecografia mammaria di completamento (a giudizio del radiologo) - RMN mammaria annuale - Colloquio psicologico, se indicato	89.7/ 89.01 87.37.1/87.37.2 88.73.1 88.92.8/88.92.9 94.09
70-74 anni	- Vis senologica semestrale - Mammografia annuale	89.7/ 89.01 87.37.1/87.37.2
> 75 anni	Da valutare entro strategia personalizzata	
SORVEGLIANZA CLINICA OVARICA		
Età	Descrizione Prestazioni	Codice Prestazioni
30-74 anni	- Visita ginecologica semestrale - Ecografia transvaginale semestrale - Dosaggio CA 125 semestrale - Colloquio psicologico, se indicato	89.26 88.79.7 90.55.1 94.09
> 75 anni	Da valutare entro strategia personalizzata	

UOMINI

Età	Descrizione Prestazioni	Codice Prestazioni
Al riscontro di mutazione BRCA	Prima visita oncologica	89.7B.6
40-70 anni	- Visita senologica annuale - Dosaggio PSA annuale dai 45 anni (se BRCA2 mutato) - Colloqui psicologici, se indicato	89.7/89.01 90.56.6 94.09

Procedura operativa del programma di sorveglianza clinico-strumentale
per l'identificazione dei soggetti ad alto rischio mutazione BRCA1 o BRCA2

Per un'efficace e tempestiva individuazione dei portatori di mutazione genetica BRCA1 e BRCA2, il questionario di cui all'allegato 4 sarà sottoposto alle donne con età compresa tra i 25 anni e i 64 anni **all'interno del programma di screening tumore cervice uterina**. Inoltre, sarà proposto anche ai familiari dei pazienti con mutazione nota, individuati dalla S.C. Oncologia ed Ematologia Oncologica (fratelli, sorelle, figli e genitori), dai medici e dai professionisti sanitari dell'Azienda USL della Valle d'Aosta o eventualmente dai Medici di Medicina Generale.

La S.C. di Oncologia ed Ematologia Oncologica dell'Azienda USL della Valle d'Aosta, in qualità di referente dell'ambulatorio di Oncogenetica, riceve e valuta il questionario di cui all'allegato 4 compilato dai pazienti noti alla struttura e quelli inviati dal personale sanitario a vario titolo coinvolto nella somministrazione e nella raccolta degli stessi.

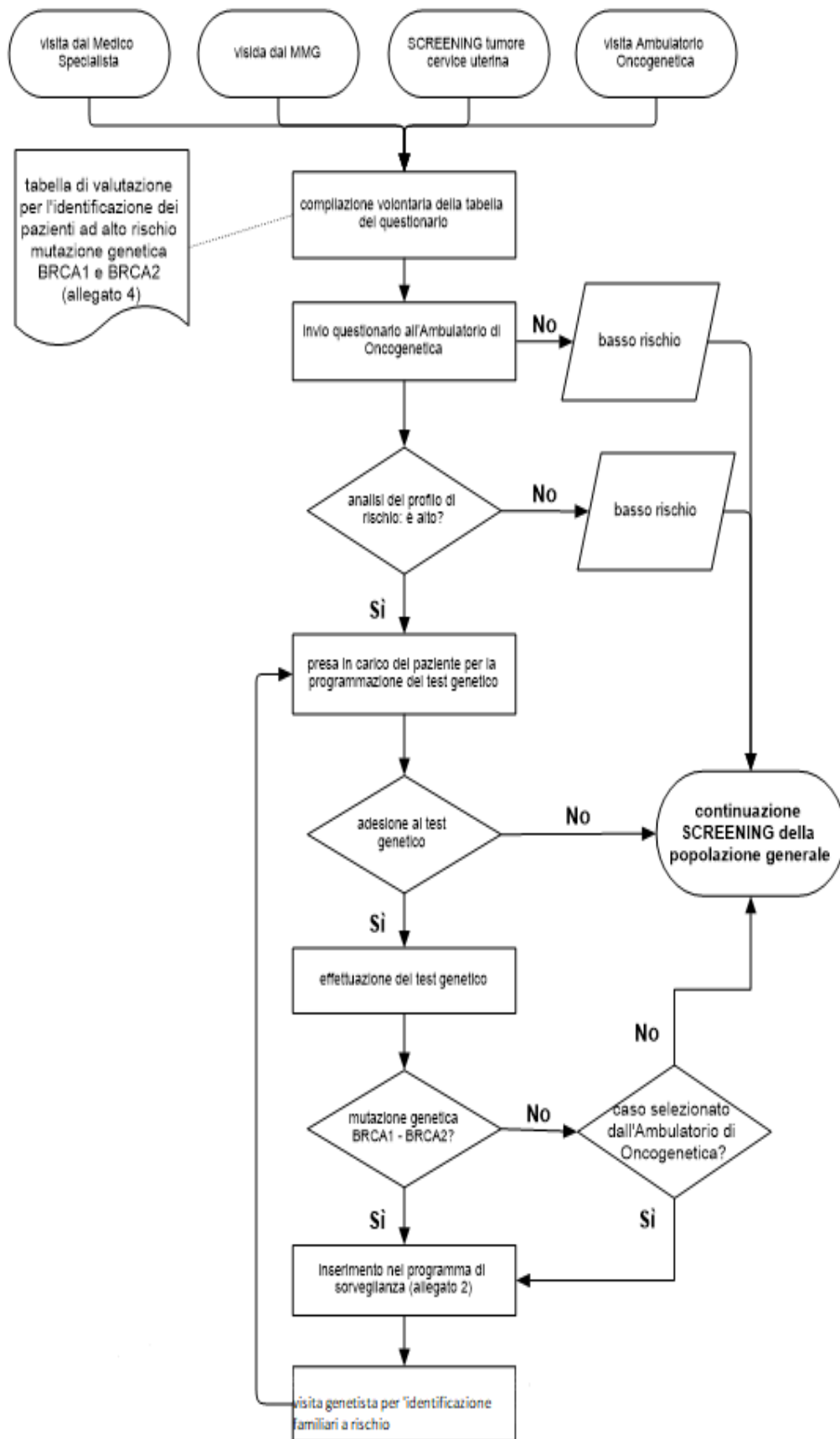
L'ambulatorio dedicato di Oncogenetica effettua una prima valutazione sul rischio genetico ed identifica il livello di rischio oncologico entro cui il/la probando/a si trova. Ai soggetti, individuati sulla base del rischio, sono offerte le seguenti attività cliniche, in parte svolte in collaborazione con il genetista medico:

- ***Consulenza pre-test***: raccolta anamnesi patologica e familiare, colloquio informativo con il paziente circa le implicazioni dell'analisi genetica, eventuale prescrizione dell'analisi genetica.
- ***Test genetico*** per l'identificazione della mutazione dei geni BRCA 1 e BRCA 2.
- ***Consulenza post-test***: comunicazione dell'esito dell'analisi genetica con illustrazione delle conseguenti implicazioni.
- ***Consulenza genetica*** per i pazienti con mutazione accertata e per i famigliari di soggetti portatori di tumori ereditari (pre e post test).
- ***Presa in carico*** dei pazienti con mutazione accertata ovvero: assegnazione esenzione *ad hoc*, prescrizione di controlli clinici periodici, esami di laboratorio, radiologici e visite specialistiche secondo il protocollo di sorveglianza (allegato 2), segnalazione dei soggetti ad altri colleghi specialisti, avvio counseling psicologico.

Nel caso di accertamento della mutazione genetica effettuata da altri centri equipollenti del SSN o privati, i pazienti possono accedere al programma di sorveglianza effettuando una visita presso l'ambulatorio di Oncogenetica o tramite accesso al CAS.

L'Azienda USL della Valle d'Aosta predisporrà un programma di formazione specifico organizzato a cura della S.C. di Oncologia ed Ematologia Oncologica dell'Azienda USL della Valle d'Aosta e rivolto ai Medici di Medicina Generale e ai medici e al personale sanitario coinvolto nel programma di sorveglianza clinico-strumentale per l'identificazione dei soggetti ad alto rischio mutazione BRCA1 o BRCA2.

La S.C. di Oncologia ed Ematologia Oncologica dell'Azienda USL della Valle d'Aosta si potrà anche avvalere della collaborazione di altre strutture sanitarie regionali, oltre che da quelle della "Rete Oncologica del Piemonte e della Valle d'Aosta". Il test genetico proposto nei soggetti a rischio sarà eseguito presso centri certificati di comprovata esperienza.



Questionario per l'identificazione dei pazienti ad alto rischio mutazione BRCA1 o BRCA2

Nome e Cognome.....

Codice Fiscale Data di nascita.....

N. cellulare..... N. telefono.....

Email.....

1. RIFERIMENTO NORMATIVO SU TRATTAMENTO DATI PERSONALI (a cura dell'Azienda USL della Valle d'Aosta)

AUTORIZZO

NON AUTORIZZO

.....
(luogo e data)

.....
(firma)

La mancata autorizzazione all'uso dei dati personali precluderà la trasmissione dei dati all'Ambulatorio di Oncogenetica dell'Azienda USL della Valle d'Aosta e l'eventuale presa in carico conseguente.

2. Riferimento in merito all'autorizzazione al personale dell'Ambulatorio di Oncogenetica dell'Azienda USL della Valle d'Aosta per essere ricontattati per la successiva consulenza pre-test per l'identificazione della mutazione BRCA1 e BRCA2 (a cura dell'Azienda USL della Valle d'Aosta)

AUTORIZZO

NON AUTORIZZO

.....
(luogo e data)

.....
(firma)

La mancata autorizzazione precluderà la presa in carico da parte dell'Ambulatorio di Oncogenetica dell'Azienda USL della Valle d'Aosta per la programmazione del test genetico per l'identificazione della mutazione BRCA1 e BRCA2 e, in caso di riscontro positivo, per l'inserimento nel percorso di sorveglianza clinico-strumentale per i pazienti con mutazione BRCA1 e BRCA2 accertata.

Tabella di valutazione per l'identificazione dei pazienti ad alto rischio della mutazione BRCA1 e BRCA2

	RAMO MATERNO		RAMO PATERNO	
	Numero dei casi	Punti aggiuntivi	Numero dei casi	Punti aggiuntivi
Numero di casi di tumore al seno (in famigliari di I/II/III grado)				
Se insorto prima dei 40 anni		+1		+1
Numero di casi di tumore alle ovaie				
Quando insorto in parente di I grado (madre/sorella/figlia)		+2		+2
Numero di casi di tumore alla prostata (prima die 70 anni circa)				
Numero di casi di tumore pancreatico				
TOTALE comprensivo di eventuali punteggi aggiuntivi				

Istruzioni per la compilazione

Compilare solo le caselle BIANCHE delle colonne "numero dei casi".

Alla somma del numero dei casi rilevati si aggiungono i valori presenti nella colonna a fianco (+1 o +2) nel caso si verificano le condizioni specifiche. Il totale (numero di casi + valore aggiuntivo) deve essere inserito nel riquadro in basso.

Questa valutazione deve avvenire in maniera distinta tra i due rami della famiglia: materno e paterno.

Istruzioni per gli operatori per l'invio del questionario all'ambulatorio di Oncogenetica

Inviare il questionario all'Ambulatorio di Oncogenetica **solo** se il punteggio in uno dei due rami (materno o paterno) è **uguale o superiore a 3**.