

## Scheda del progetto

### **Mutazioni genetiche nel carcinoma dell'ovaio.**

Quasi il 20% delle donne che riceve una diagnosi di tumore ovarico presenta una mutazione del gene BRCA. Recentemente le raccomandazioni AIOM (Associazione Italiana Oncologia Medica) e SIGU (Società Italiana Genetica Umana) e quelle dell'ESMO (European Society for Medical Oncology) sottolineano la **necessità di implementare i test genetici BRCA all'interno dei percorsi assistenziali e terapeutici delle pazienti con tumore ovarico**. Eppure oggi le donne italiane devono ancora fare i conti con **numerosi ostacoli che limitano l'accesso al test genetico BRCA** come, ad esempio, l'assenza di un percorso diagnostico terapeutico ben definito e la disomogeneità regionale in termini di accesso, rimborsabilità e recepimento delle raccomandazioni AIOM-SIGU.

Il progetto **"Mutazioni genetiche nel carcinoma dell'ovaio"**, promosso da Onda con il supporto di AstraZeneca, mira a favorire il **riconoscimento da parte delle istituzioni dell'importanza del test genetico BRCA** al fine di richiedere la sua inclusione nei **Livelli Essenziali di Assistenza**, così da renderlo disponibile a tutte le donne che ricevono una diagnosi di tumore ovarico.

Il progetto prevede **diverse fasi e strumenti**, che coinvolgono pazienti e famigliari, medici e istituzioni.

- La mappatura negli ospedali italiani. La mappatura coinvolgerà 130 ospedali con un reparto di oncologia/ginecologia oncologica in nove Regioni italiane per avere una **fotografia puntuale della propensione all'utilizzo del test genetico BRCA**, delle **modalità di accesso** e delle **tecniche utilizzate** per eseguire l'esame.
- La ricerca sulle pazienti e i loro famigliari. La seconda indagine quantitativa punta a conoscere il **vissuto delle pazienti e dei loro famigliari in relazione al tumore ovarico**, andando a esplorare le conseguenze personali della scelta di sottoporsi al test BRCA. Attraverso il coinvolgimento sia delle pazienti che hanno eseguito il test genetico, sia di quelle che non lo hanno effettuato, la ricerca verificherà **la conoscenza della componente genetica del tumore**, dell'**esistenza del test BRCA** e degli **ostacoli all'accesso**.
- Il coinvolgimento degli oncologi. I risultati dell'indagine negli ospedali italiani e di quella sulle pazienti e sui famigliari saranno la base per una discussione che coinvolgerà **oncologi provenienti da tutta Italia**. Alla luce dei dati che emergeranno dalle due ricerche, i clinici faranno infatti il punto sull'attuale situazione dei test genetici BRCA in Italia e sulle raccomandazioni AIOM-SIGU, così da individuare alcune linee di indirizzo per garantire un accesso più omogeneo per tutte le pazienti italiane.
- "*Tumori eredo-familiari. Prospettive del test genetico BRCA e criticità nell'accesso*": il volume istituzionale. Aspetti epidemiologici, clinici, psicologici, ma anche quelli gestionali

saranno gli argomenti del volume istituzionale dedicato alle mutazioni del DNA nel tumore ovarico. Particolare attenzione verrà dedicata al gap esistente tra le raccomandazioni delle società scientifiche e lo stato dei test genetici in alcune Regioni italiane. Il volume istituzionale sarà inviato ai rappresentanti delle istituzioni nazionali e locali, così da sensibilizzare sul tema del tumore ovarico positivo alla mutazione BRCA e sull'importanza di permettere un accesso ai test omogeneo in tutte le Regioni.

*Progetto realizzato con il contributo incondizionato di*

