

## NICOLETTA COLOMBO, contributo originale

---

*Ginecologia Oncologia Medica, Istituto Europeo di Oncologia, Milano*

L'indagine condotta da ONDA offre lo spunto per diverse importanti riflessioni e fornisce il razionale e gli elementi per attuare percorsi più strutturati ed organizzati a livello nazionale per l'esecuzione del test genetico per BRCA1 e BRCA2. Gli elementi di maggior rilievo riguardano in primo luogo la disparità regionale all'accesso del test. Ritengo che questa non sia legata a volontà dei medici o alla loro scarsa conoscenza sulla importanza del test, quanto a criteri restrittivi di accesso e rimborsabilità.

Per questo motivo, a maggior ragione, sono necessarie azioni a livello politico-amministrativo che rimuovano queste barriere. L'altro dato significativo è che solo il 30% delle pazienti viene sottoposta al test al momento della diagnosi come indicato dalle linee guida. Credo sia importante sottolineare che lo stato mutazionale offre importanti informazioni al curante ed alla paziente, che vanno conosciute sin dall'inizio: le pazienti con mutazioni sono più sensibili a determinate chemioterapie, oltre che a farmaci specifici come i PARP-inibitori, hanno una prognosi migliore nonostante la malattia si presenti ad uno stadio più avanzato, ma sono anche predisposte a maggior effetti collaterali da chemioterapia. Soprattutto, l'identificazione della mutazione ci consente di identificare le donne a rischio nella stessa famiglia che possano beneficiare di misure di prevenzione.

A questo riguardo, il punto di vista della paziente differisce da quello dell'oncologo. Dall'indagine di ONDA emerge infatti che solo il 30% delle pazienti esegue il test pensando ad un risvolto terapeutico, mentre il 90% sente il dovere di tutelare i propri familiari. In modo differente, l'oncologo è più orientato al risvolto terapeutico e presta meno attenzione all'implicazione su familiari, elemento invece di grande rilevanza. È evidente la necessità di maggior informazione su larga scala affinché entrambi questi elementi vengano riconosciuti e valorizzati sia dalla paziente che dal curante.

Infine, ritengo molto informativa l'indagine svolta sulle pazienti che non hanno eseguito il test. Appare evidente che alla base di questa decisione ci sia una profonda disinformazione. La maggior parte non conosce il significato di questa indagine o, ancor peggio, la stessa è stata negata dal medico per motivi discutibili. È inaccettabile che queste donne cerchino maggior informazioni su internet o blog-forum e basino la loro decisione in questo modo inappropriato.

Tutte le criticità emerse dalle indagini realizzate da ONDA sottolineano la necessità di una corretta introduzione e gestione del test BRCA in tutte le strutture del territorio nazionale. La realizzazione delle azioni necessarie per rispondere in maniera corretta ai bisogni delle persone che potrebbero beneficiare del test BRCA, rappresenta un dovere etico irrinunciabile a cui è necessario dare una risposta immediata.