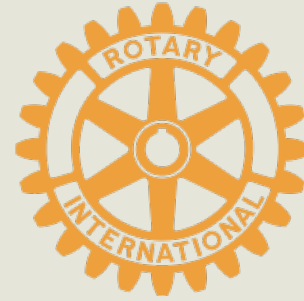




**Rotary**  
Distretto 2072



# Donatella Servadei Andrisano

## Progetto Consorti 2019 -2020

ASDI Assemblea Distrettuale

Bologna 4 maggio 2019

---

Governatore 2019/2020  
Angelo O. Andrisano

*Progetto Consorti 2019/2020*

# Laura Cortesi

Finanziamento di una borsa di studio per ricerca in  
ambito oncologico (tumore ereditario della mammella)

Dr.ssa Cortesi Laura

SS Genetica Oncologica

Dipartimento di Oncologia ed Ematologia

Azienda Ospedaliero Universitaria Policlinico di Modena

# AGENDA

- 1) Background
- 2) Obiettivi dello studio
- 3) Metodologia
- 4) Risorse

# AIRTUM 2018

Tumore della mammella

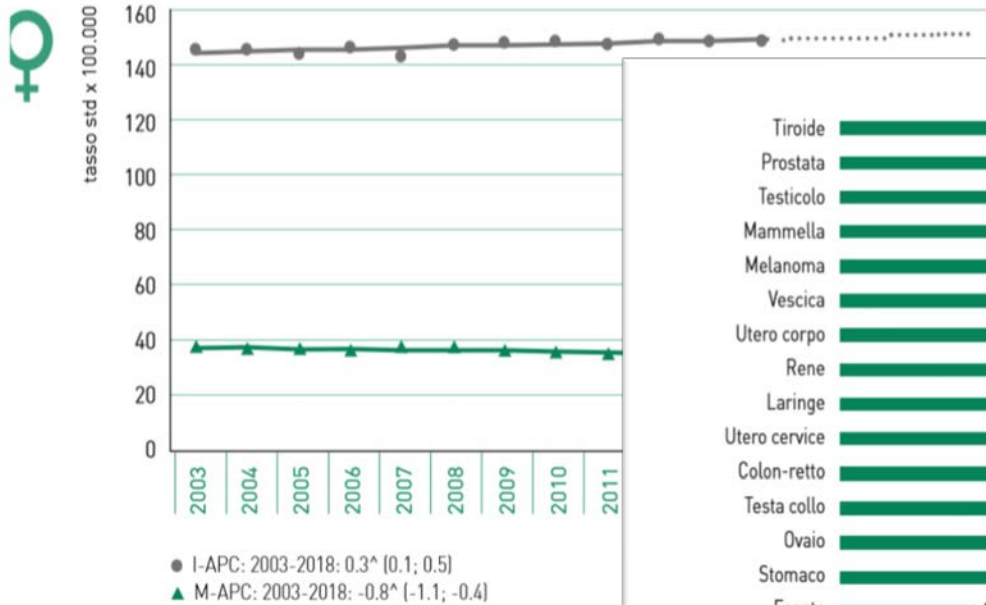


FIGURA 24A. Tumore della mammella femminile. AIRTUM. Incidenza e mortalità 2003-2018. Tassi standardizzati su

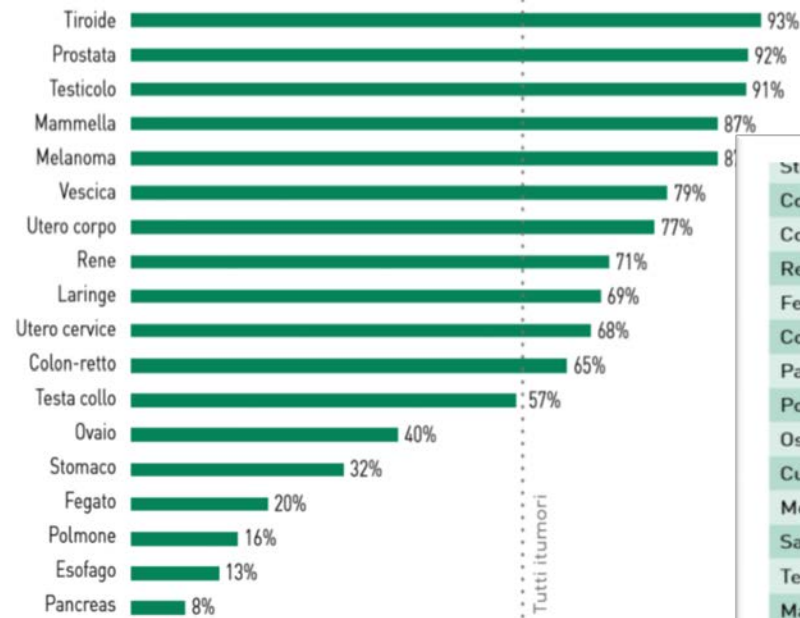
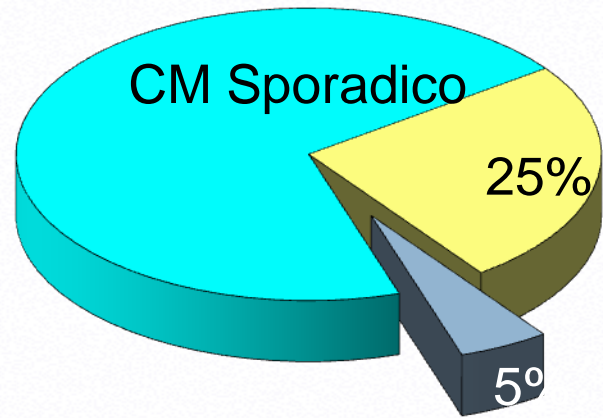


FIGURA 6. Sopravvivenza netta a 5 anni dalla diagnosi (standardizzata per età) per il periodo di diagnosi 2005-2009 (pool AIRTUM), uomini e donne

Stomaco	7.400	5.300
Colon-retto	28.800	22.500
Colon	19.700	16.200
Retto	9.000	6.300
Fegato	8.900	3.900
Colecisti e vie biliari	2.300	2.600
Pancreas	6.500	6.800
Polmone	27.900	13.600
Osso	400	300
Cute (melanomi)	7.200	6.500
Mesotelioma	1.300	500
Sarcoma di Kaposi	600	300
Tessuti molli	1.200	900
Mammella	500	52.300
Utero cervice		2.400
Utero corpo		8.400
Ovaio		5.200
Prostata	35.300	
Testicolo	2.400	
Rene, vie urinarie**	8.900	4.500
Parenchima	7.600	3.900
Pelvi e vie urinarie	1.300	600
Vescica***	21.500	5.600

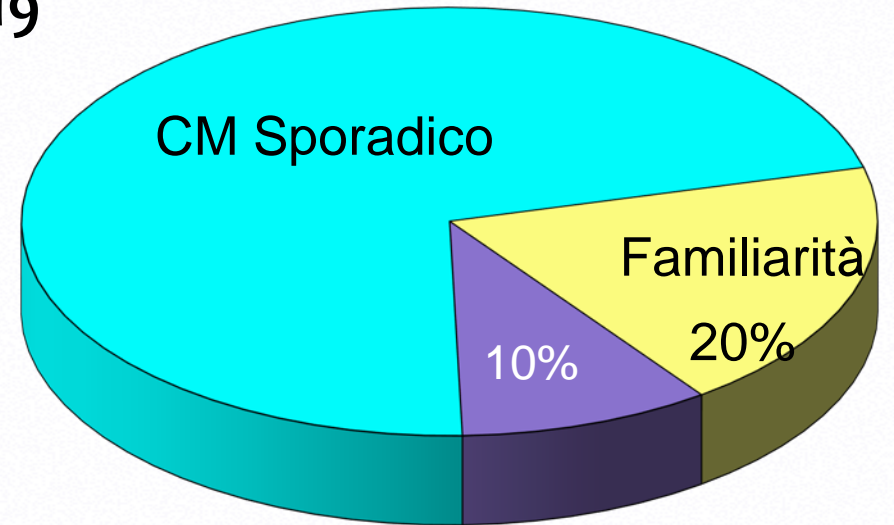
# Forme Eredo-Familiari

1994

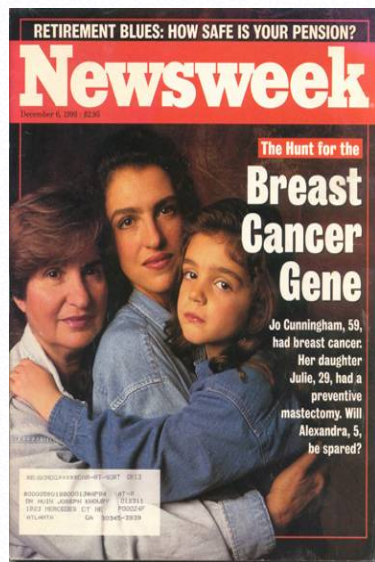


Familiarità

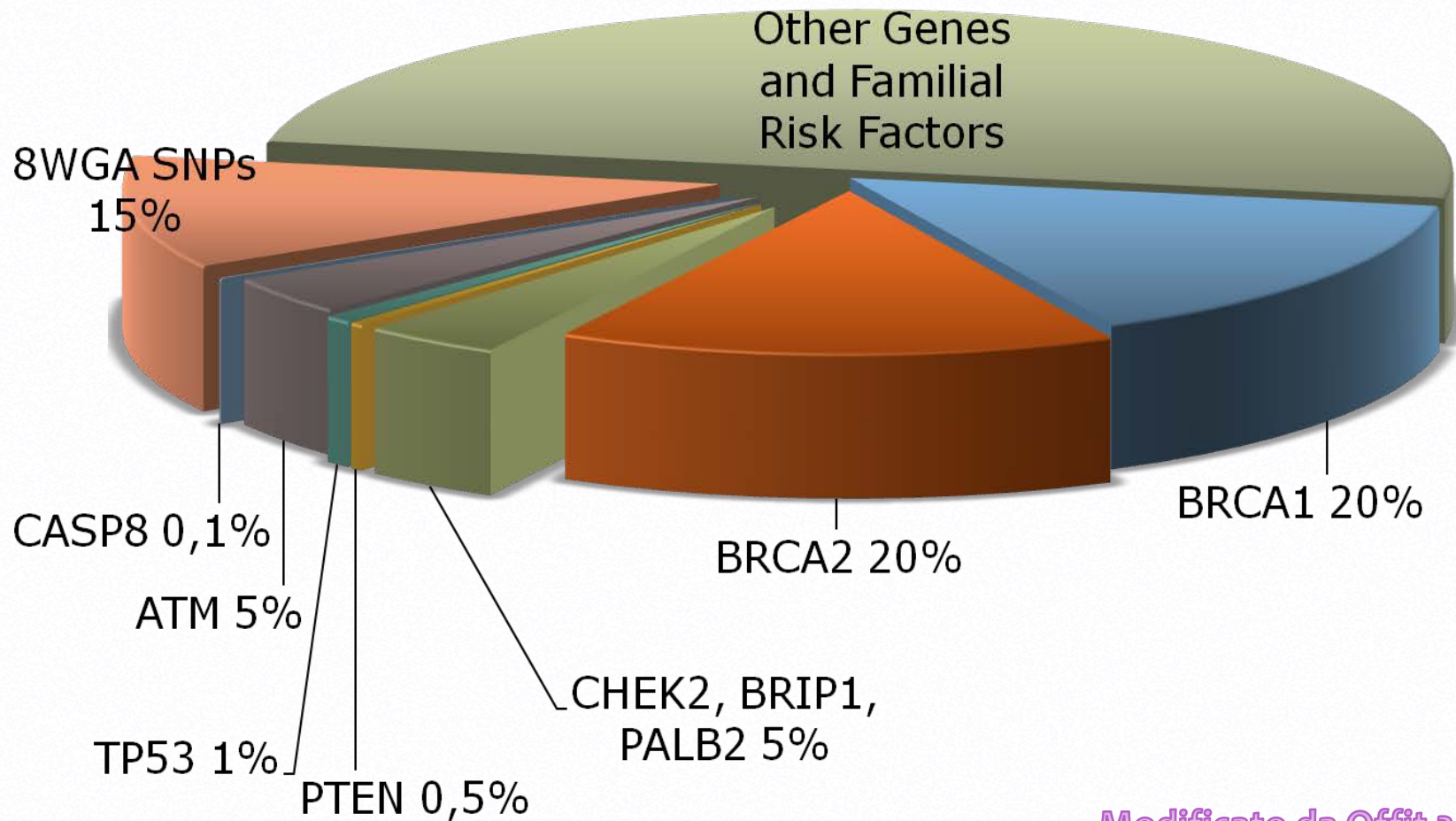
2019



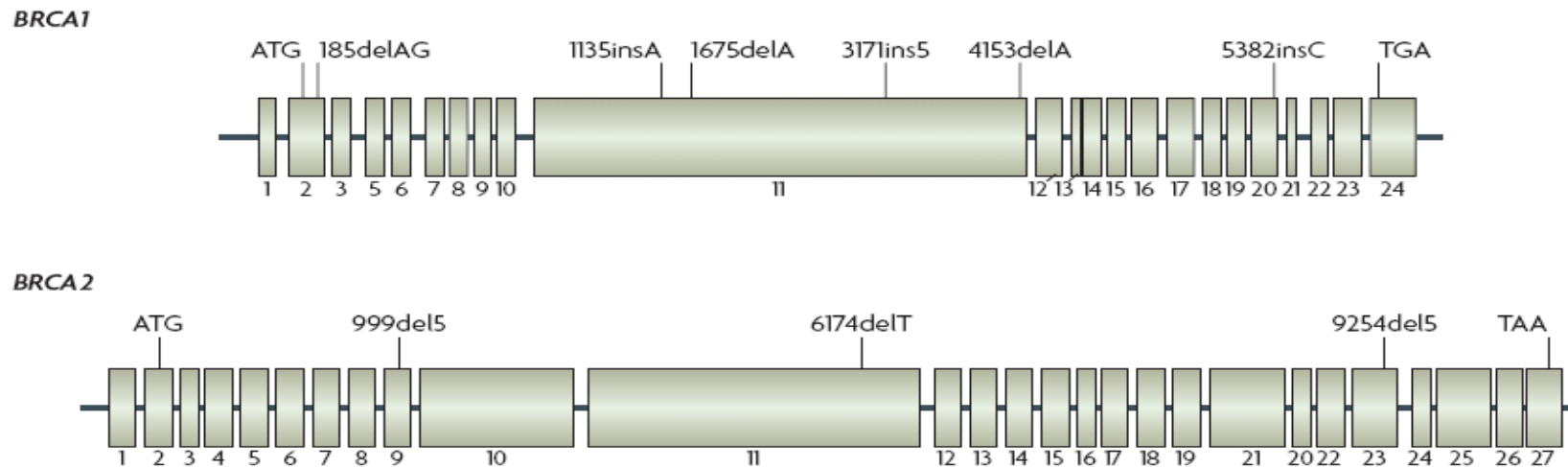
Ereditarietà



# Geni predisponenti al CM

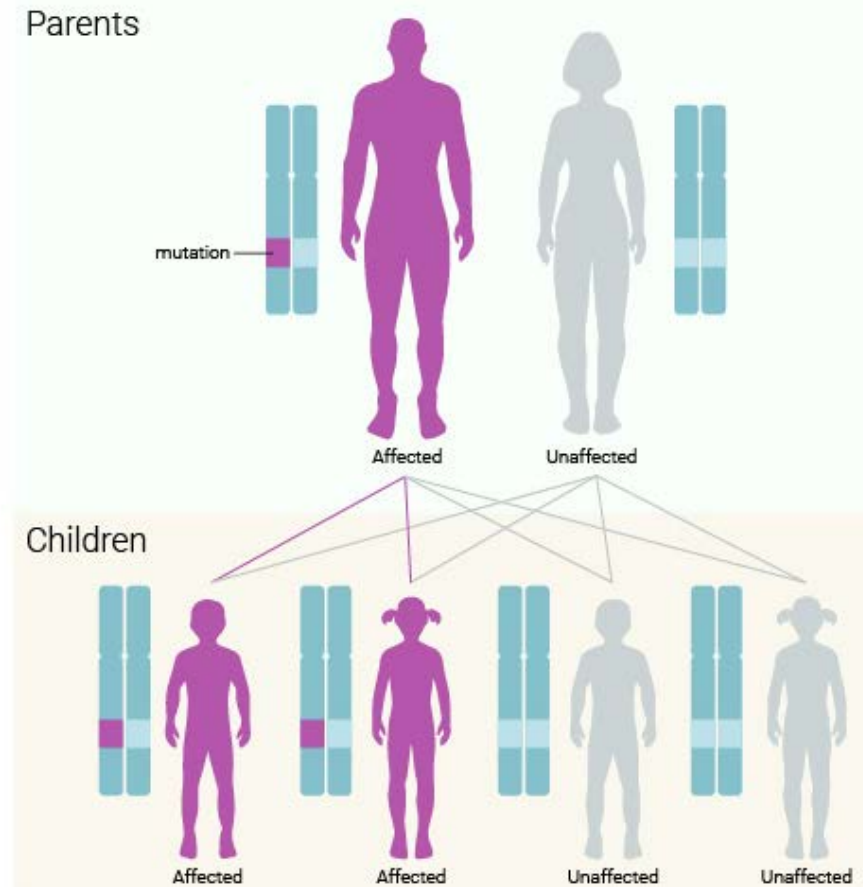


# BRCA1 e BRCA2



Le mutazioni BRCA1 e BRCA2 sono presenti a livello germinale in tutte le cellule, ma il tumore insorge a livello somatico quando la copia sana del gene viene persa

# Trasmissione del gene BRCA



Come sindrome autosomica dominante, la mutazione si trasmette ugualmente da madre e da padre. La penetranza, cioè il rischio di sviluppare la neoplasia, si definisce incompleta poichè dipende anche da fattori ambientali



# Rischi oncologici correlati alle mutazioni BRCA1/2

CANCER TYPE	GENERAL POPULATION RISK	MUTATION CARRIERS	
		BRCA1	BRCA2
Breast	12%	52-72.8%	45-84%
Second primary breast	Up to 11%	40.5%	52.3%
Ovarian	1-2%	39-63%	11-27%
Male breast	0.1%	1-2%	5-10%
Prostate	14%	3.4-fold increased risk	8.6-fold increased risk
Pancreatic	0.5%	1-3%	2-7%

*Antoniou A. et al. Am J Hum Genet 2003*

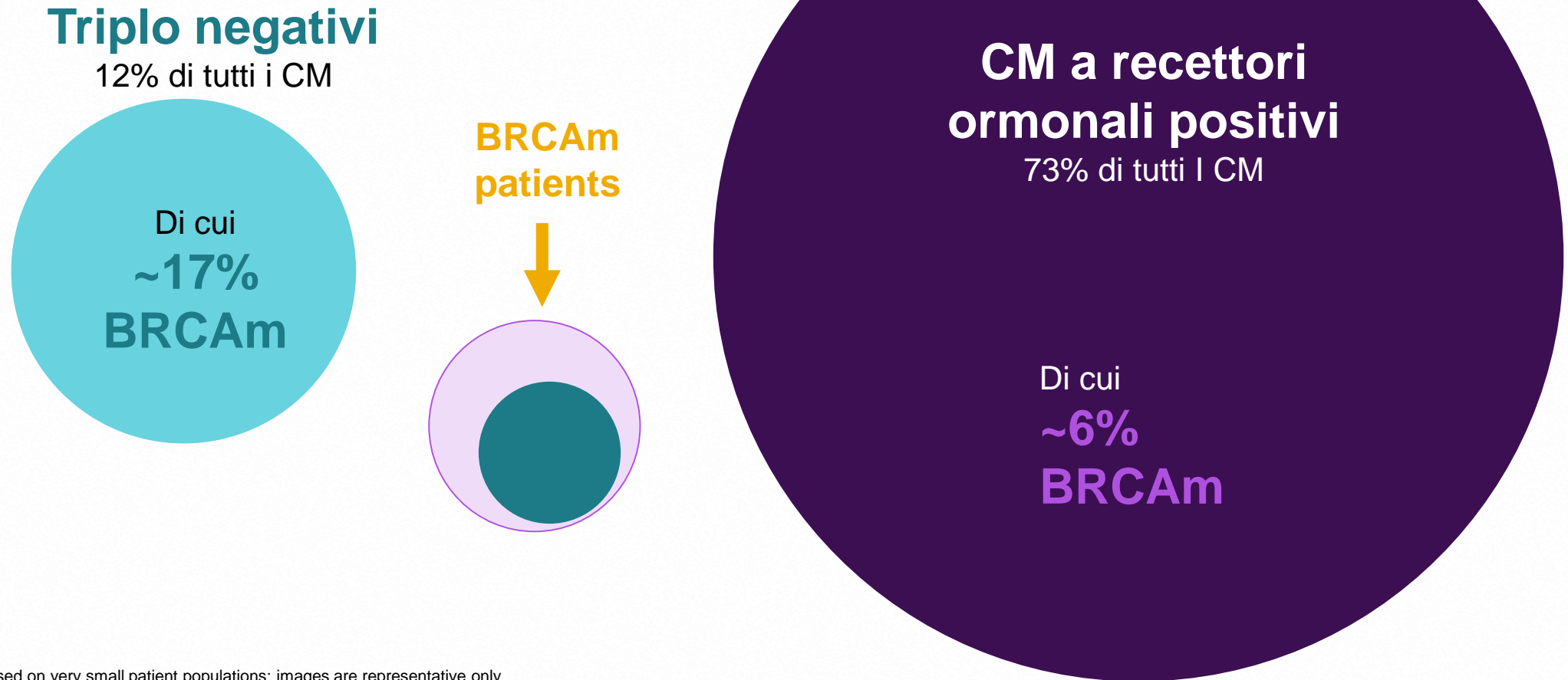
*Brose MS, et al. J Natl Cancer Inst 2002*

*Breast Cancer Linkage Consortium. J Natl Cancer Inst 1999*

*Ford D, et al. Am J Hum Genet 1998*

*Petrucci N, et al. GeneReviews® [Internet]. Pagon RA, Adam MP, Ardinger HH, et al., editors. 1993-2016.*

# Tipi di carcinomi mammari correlati alle mutazioni BRCA1/2



# Caratteristiche dei Tumori BRCAm

## Età giovane di insorgenza

Spesso più giovani rispetto alle forme non mutate.

Generalmente insorgono entro i 40 anni

## Aggressività

Spesso presentano un maggior numero di linfonodi coinvolti e una maggiore proliferazione cellulare rispetto ai non carriers

## Alta probabilità di recidiva

Maggior rischio di recidiva

Sono considerati tumori ad alto/intermedio rischio di recidiva



IL DIRETTORE  
ALLE POLITICHE SANITARIE  
MARELLA MARTINI

## Oggetto: Indicazioni sul percorso prescrittivo e relativa modulistica di riferimento sul Rischio eredo-familiare per il carcinoma della mammella DGR 220/2011

REG. P.C. 2011 314232  
DEL 29/12/2011

Ai Direttori Generali  
Ai Direttori Sanitari  
Ai Direttori Amministrativi  
Ai Direttori di Distretto  
Ai Direttori dei Dipartimenti delle Cure Primarie  
Ai Direttori dei Dipartimenti di Sanità Pubblica  
Ai Responsabili dei programmi di screening del tumore della mammella  
Ai Responsabili del Sistema Informativo Aziendale  
Ai Responsabili del Sistema Informativo delle Aziende Sanitarie della Regione Emilia Romagna

CIRCOLARE N. 21

Oggetto: Indicazioni sul percorso prescrittivo e relativa modulistica di riferimento sul Rischio eredo-familiare per il carcinoma della mammella DGR 220/2011

Con nota protocollo n° 66186 del 14 marzo 2011 è stata inviata alle direzioni aziendali la delibera 220/2011 relativa al rischio eredo-familiare per il carcinoma della mammella - approvazione linee guida per le aziende sanitarie della Regione Emilia-Romagna.  
Con questo provvedimento è stato delineato un programma per l'individuazione e la sorveglianza del rischio eredo-familiare rivolto alle donne assistite in Emilia-Romagna.  
Nel corso dell'anno 2011 sono state sviluppate le strategie necessarie affinché il percorso possa essere attivato, a far data dal 01/01/2012, in maniera omogenea su tutto il territorio regionale.  
In particolare si è proceduto a:

1. individuare i centri di senologia da parte delle Aziende e qui analiticamente riportati nell'allegata **tabella 1**. Per completezza di informazione in **tabella 2** sono stati indicati i servizi clinici di genetica molecolare oncologica. In entrambi i casi sono stati riportati i rispettivi codici struttura.
2. realizzare gli interventi formativi propedeutici alla effettuazione di analoghe iniziative in ambito aziendale con l'obiettivo di sviluppare all'interno delle Aziende percorsi il più possibile omogenei.

Viale Aldo Moro 21  
40127 Bologna

tel 051.527.716/7162  
fax 051.527.7056

dgsan@regione.emilia-romagna.it  
PEC: dgsan@postecert.regione.emilia-romagna.it

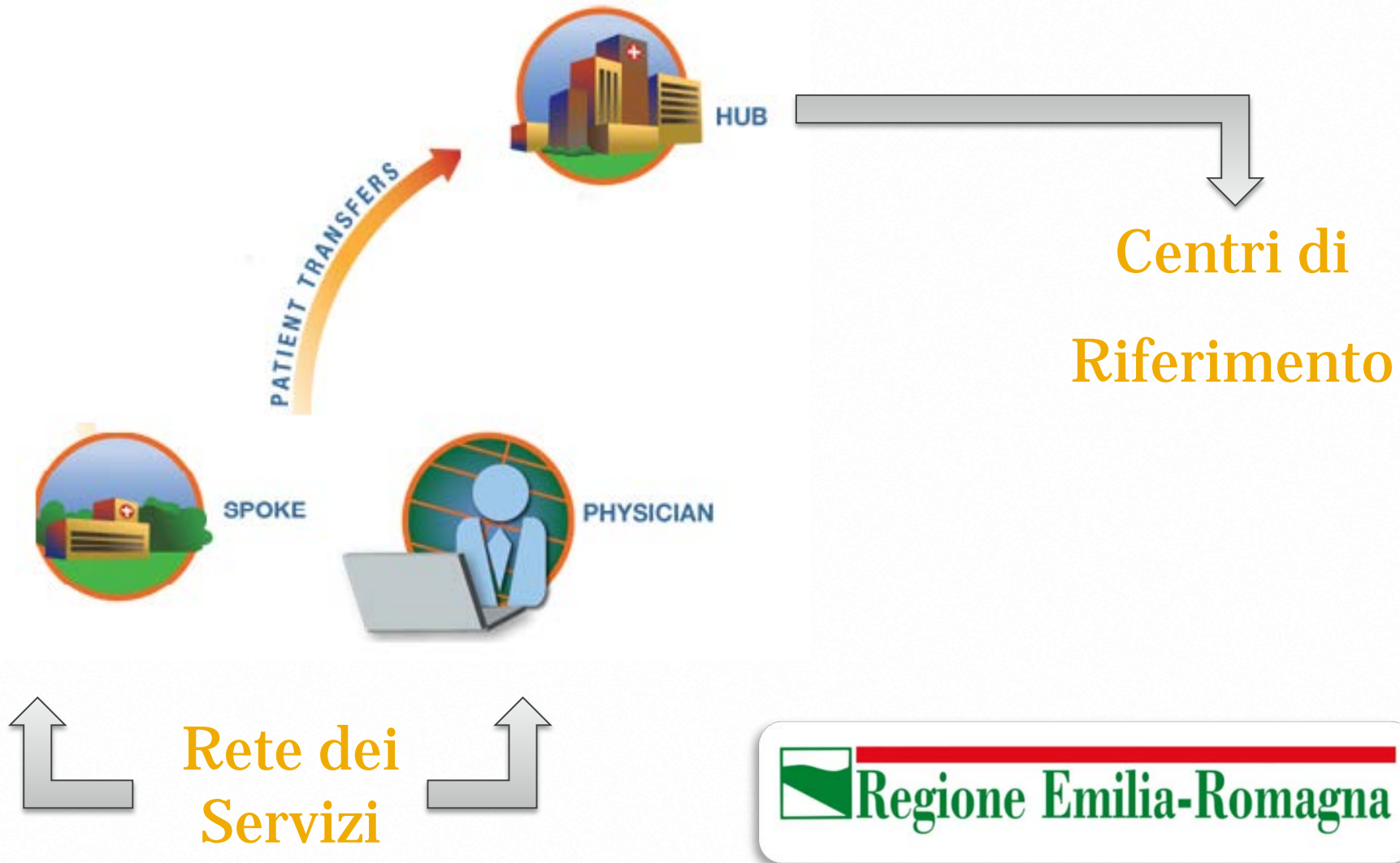
in via internet DPE

Classif. 3474 6070 42 10 17 Fax 2011 7 1



Regione Emilia-Romagna

# Modello Hub & Spoke



# Compiti di Hub & Spoke

## HUB

Centro Regionale di Riferimento

SEDE: Azienda Ospedaliera e/o Facoltà di Medicina o struttura con organizzazione dipartimentale

### ATTIVITÀ CLINICA

Attività ambulatoriale

Attività di consulenze genetiche complesse pre e post test (possibilmente in presenza di uno psicologo) e consulenze genetiche urgenti

Esecuzione di test genetici

Follow-up di individui a rischio genetico e alto (BRCAPro >30%)

Possibilità di accesso a protocolli di farmaco prevenzione

Accesso alla chirurgia profilattica

## Spoke

Centro Territoriale Sovraziendale

SEDE: Associato a Presidio Ospedaliero

### ATTIVITÀ CLINICA

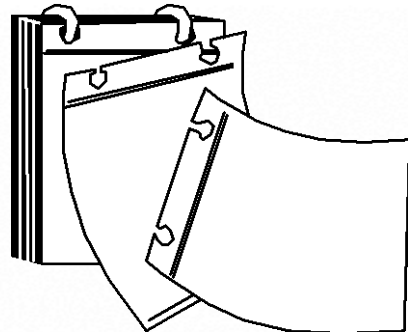
Attività ambulatoriale

Attività di consulenze genetiche semplici per patologie oncologiche

Avvio degli individui ad alto rischio presso il centro Hub di riferimento

Follow-up di donne a rischio lieve, intermedio e alto BRCAPro ≤30%



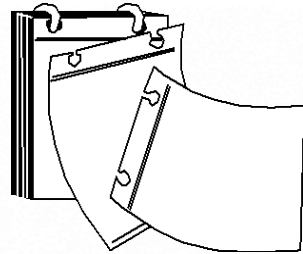


# 1992-1993

- ◆ Studio dell'incidenza dei tumori familiari c/ o Dipartimento di Oncologia Medica di Modena
- ◆ Inizio dello screening clinico e mammografico per le donne ad alto rischio
- ◆ Definizione dei criteri di Modena





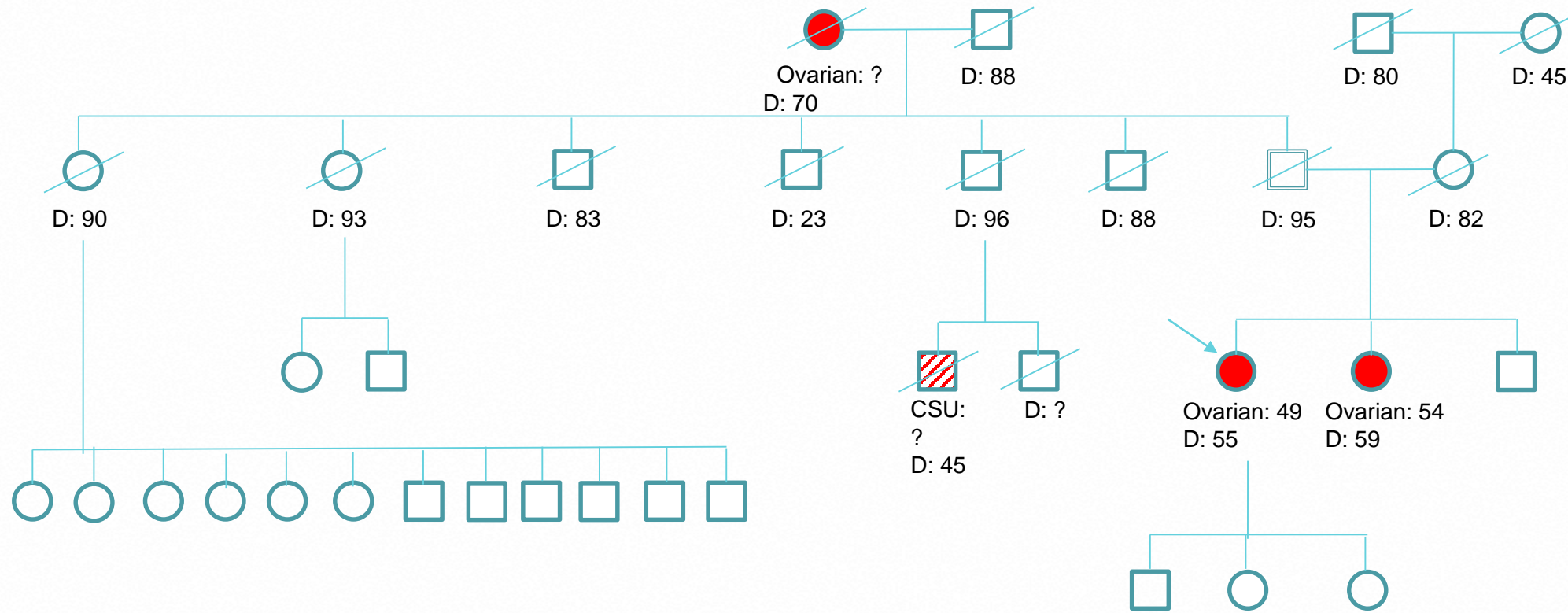


# 1995-2017

- ◆ 1995: PTT (35 tests) sul gene BRCA1
- ◆ 1997: Sequenziamento Automatizzato (ABI Prism 377)
- ◆ 2001: Upgrading Sequenziatore (ABI Prism 3100): 160 tests (BRCA1/2)/ anno
- ◆ 2011: Piattaforma NGS Ion Torrent (300 tests BRCA1/2/ anno)
- ◆ 2017: Piattaforma NGS Illumina (500 pannelli multigenici / anno)



# Family ID number 677



I

II

III

IV

V



VOLLEY ► Stima il ritorno di Andrea Giani, FAI smuove ora punta tutto su Bruninho

# GAZZETTA DI MODENA



€ 1,30 + IVA  
www.gazzettadi.modena.it

QUOTIDIANO D'INFORMAZIONE SABATO 3 MAGGIO 2018

DIREZIONE E REDAZIONE: VIA EMILIA EST, 96B - 41017 MODENA  
TEL. 059 247511 - FAX 059 209011 REDAZIONE DI CANTÙ VIA ROMA, 26 - TEL. 059 99901



**CONSULTAZIONI**  
Il governo del Presidente  
più in salita. I probabili nomi



**ANNUNCIO PER IL 2018**  
Lo scandalo molestie blocca  
il Nobel per la Letteratura



**TERREMOTI**  
I primi sismometri in mare  
saranno installati in Italia

## Tumore ovarico, il gene emiliano

Colpa di un "antenato": le donne di Modena, Ferrara e Bologna a rischio.

**zero14**

A scuola accendi la radio  
e riscopri le emozioni  
La lettura? E' libertà

**IL TORRIONE**  
Il Torrione degli Spagnoli riapre e si svela alla città



Il Torrione degli Spagnoli riapre per un giorno. La Guardia civica è entrata in servizio nel prestigioso complesso  
14 cavalletti di piazza Marconi per un anno. Spesso i turisti che si recano per un weekend a Modena, già dai  
della storia del Torrione, per un'occasione speciale: il giorno di apertura al pubblico è un evento.

**LORENZIN SU PAVULLO**  
«Centro nasce  
Una chiusura  
per garantire  
sicurezza»



**MIRANDOLA**  
Chicco Testa:  
è ufficiale  
il suo incarico  
in Aimag

Il Consiglio di amministrazione  
di Aimag ha affidato alla  
dell'azienda. Il nuovo direttore  
è stato scelto tra i candidati  
presentati. Chicco Testa, 54 anni,  
è un professionista con una  
ricca esperienza nel settore  
dell'energia. Ha lavorato per  
anni in Enel e ha ricoperto  
varie posizioni di rilievo  
nelle aziende del gruppo.

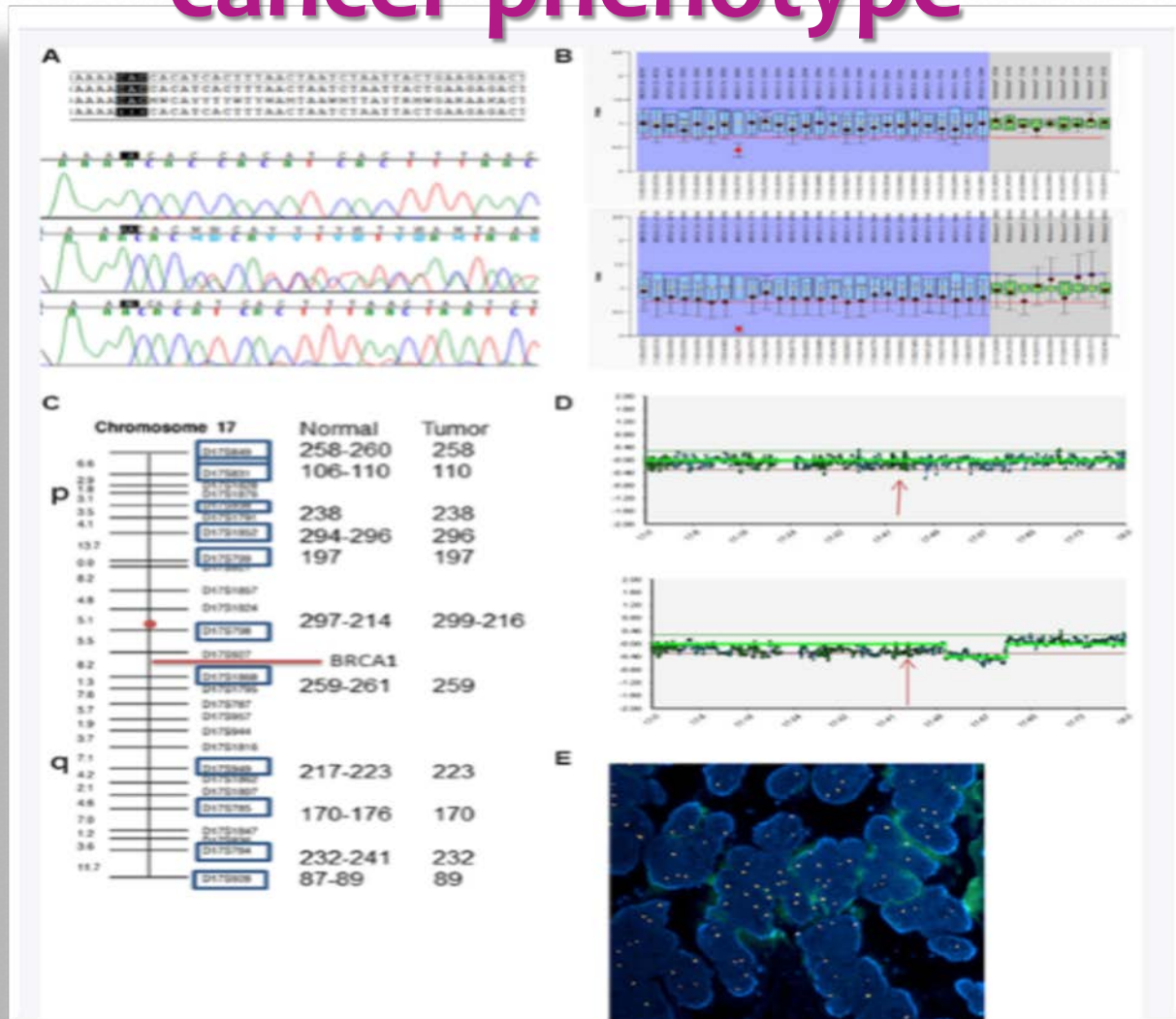
**il Menù**

Domani con la libertà  
sapori, storie e personaggi

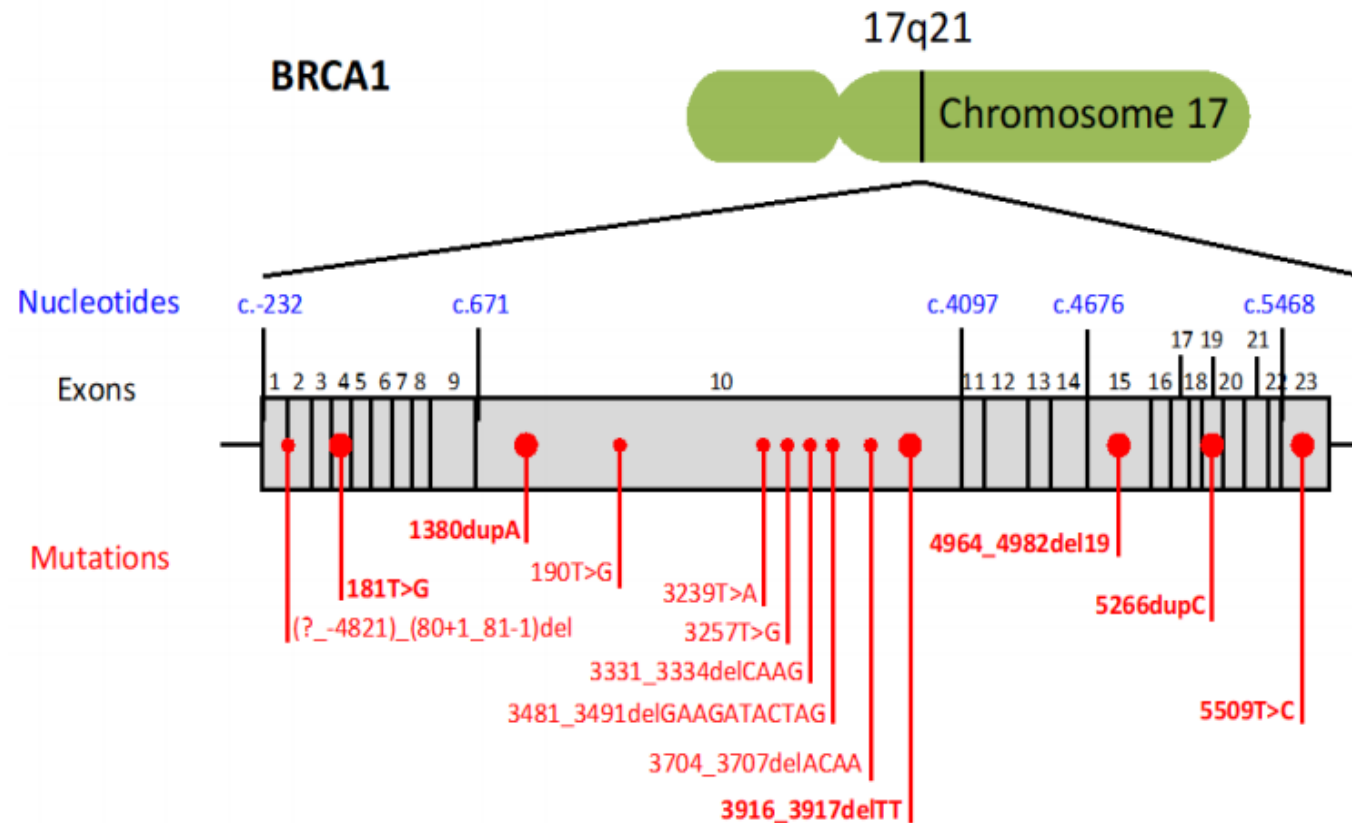
**GUGLIA**  
Conto alla rovescia per il voto  
È sfida tra Lagazzi e Graziosi

**FIORANO**  
Rivoluzione del traffico urbano  
Trenta giorni per le proposte

# BRCA1 p.His1673del is a pathogenic mutation associated with a predominant ovarian cancer phenotype

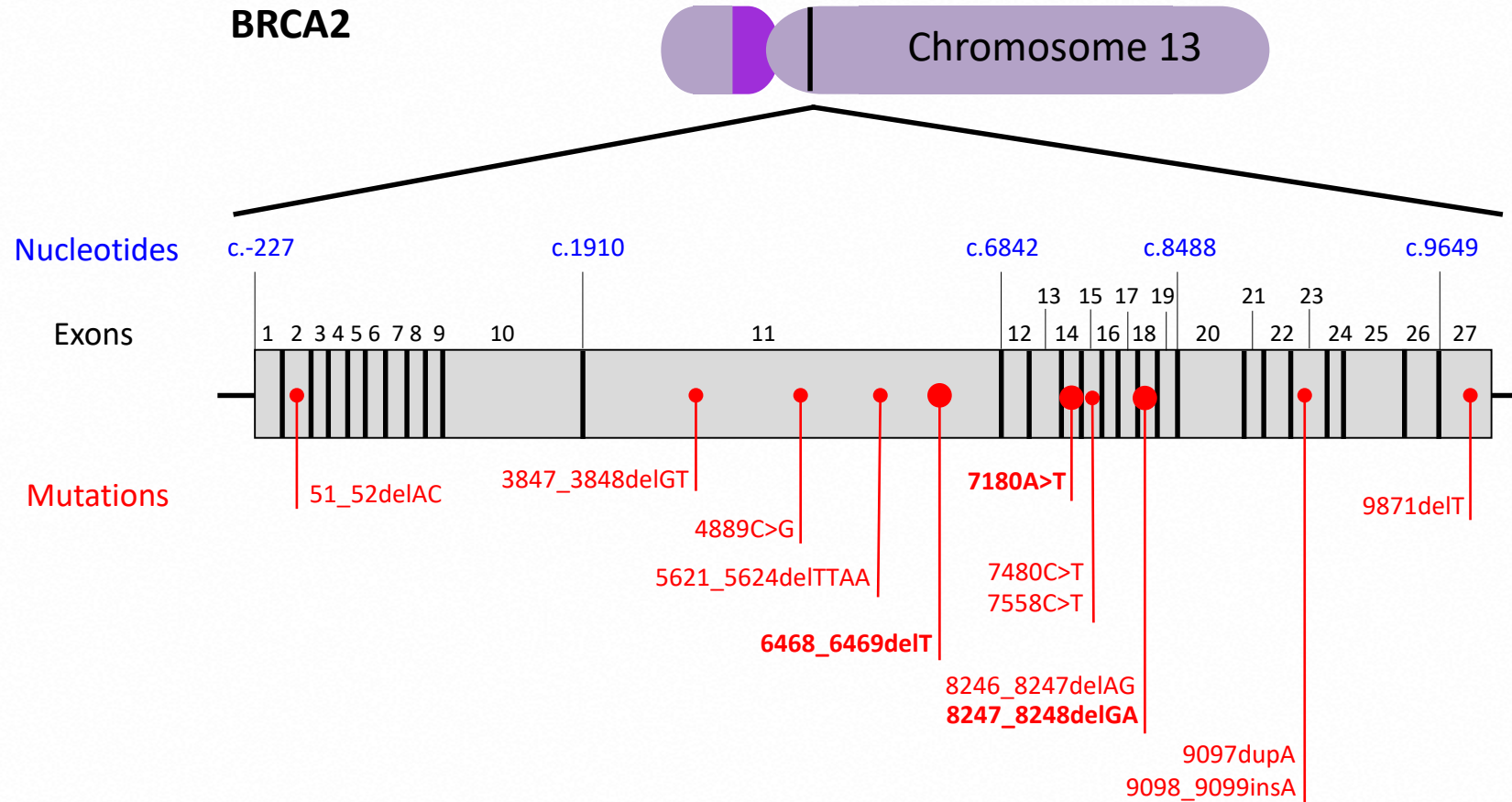


# Mutazioni di BRCA1 nel carcinoma del pancreas ereditario

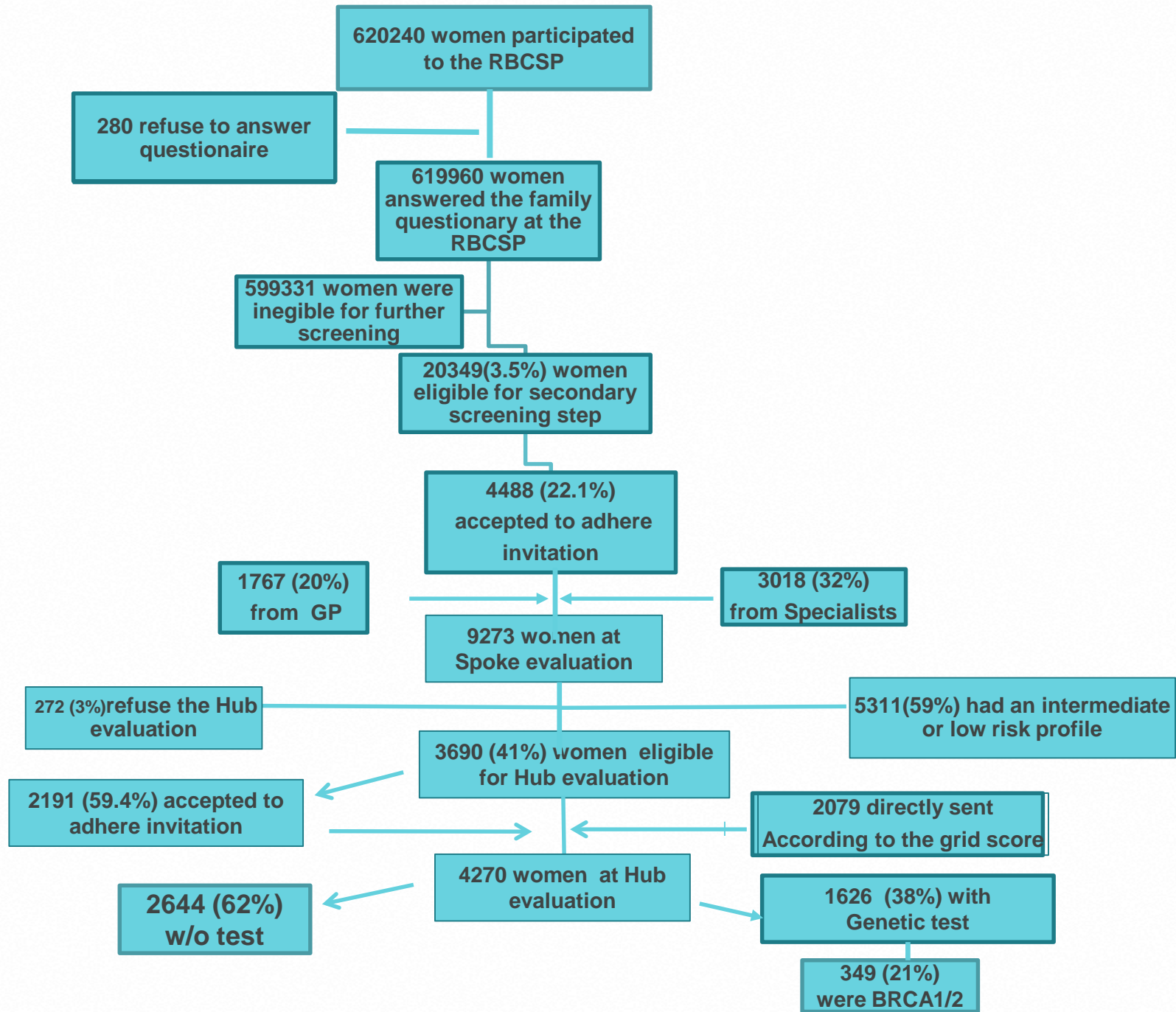


# Mutazioni di BRCA2 nel carcinoma del pancreas ereditario

13q12-13



# Dati Regione 2012-2015



# OBIETTIVI DELLO STUDIO

1) L'obiettivo primario di questo studio è la valutazione dell'associazione tra il tipo di mutazione BRCA e l'incidenza del tumore ereditario della mammella nella Regione Emilia-Romagna.

2) Obiettivi secondari dello studio sono invece rappresentati dalla valutazione delle caratteristiche biologiche e prognosi (in termini di DFS, BCSS e OS) del tumore ereditario della mammella.



# METODOLOGIA

- 1) Studio retrospettivo multicentrico condotto c/o Dipartimento di Oncologia ed Ematologia dell'Azienda Ospedaliero-Universitaria del Policlinico di Modena
- 2) Collaborazioni con Azienda USL di Reggio Emilia-IRCCS Arcispedale Santa Maria Nuova di Reggio Emilia; Azienda Ospedaliero-Universitaria Arcispedale Sant'Anna di Ferrara; Ospedale Bellaria Carlo Alberto Pizzardi di Bologna; AUSL della Romagna-Ospedale degli Infermi di Rimini; Azienda Ospedaliero-Universitaria di Parma; Azienda Ospedaliero-Universitaria Policlinico S.Orsola-Malpighi di Bologna.

**1) CM BRCAm afferiti alle strutture complesse/reparti di Oncologia della regione Emilia-Romagna (come da lista Centri Partecipanti allegata), dal Gennaio 2000 a Dicembre 2013.**

**2) Per tutti i pazienti inclusi nello studio dai centri partecipanti saranno valutati, in modo completamente anonimo, dati riguardanti:**

**Caratteristiche del paziente al baseline**

**Caratteristiche istopatologiche della neoplasia mammaria**

**Trattamento chirurgico e medico del tumore primitivo**

# Risorse

**Datamanager per raccogliere, registrare e analizzare le caratteristiche dei tumori BRCAmutati in Emilia-Romagna**



**Prof. Cascinu Stefano**

**Dr. Cortesi Laura**

**Dr. Toss Angela**

**Dr. Razzaboni Elisabetta**

**Dr. Marchi Isabella**

**Dr. Medici Veronica**

**Dr. Venturelli Marta**

**Dr. Eleonora Molinaro**

**Inf. Bevini Paola**

**Prof. Pietro Torricelli**

**Dr. Rachele Battista**

**Dr. Barbara Canossi**

**Dr. Annarita Pecchi**

**Dr. Dal Molin Chiara**

**Dr. Antonella Drago**

**Dr. Giovanni Grandi**