



MOZIONE n. 2070 approvata nella seduta del Consiglio regionale del 25 giugno 2025.

OGGETTO: Per l'estensione e l'ottimizzazione dei percorsi di screening genetico e follow-up per le donne portatrici di mutazioni nei geni BRCA1 e BRCA2.

Il Consiglio regionale

Premesso che:

- sempre più studi hanno evidenziato che le donne portatrici di mutazioni nel gene BRCA1 hanno un rischio cumulativo di sviluppare carcinoma mammario del 72 per cento entro gli 80 anni, mentre per il carcinoma ovarico il rischio è del 44 per cento. Per quanto riguarda il gene BRCA2, il rischio cumulativo di carcinoma mammario è del 69 per cento entro gli 80 anni, mentre per il carcinoma ovarico è del 17 per cento;
- le persone portatrici di mutazioni nei geni BRCA1 e BRCA2 hanno, inoltre, un rischio maggiore di sviluppare altri tipi di tumore, tra cui il cancro alle tube di Falloppio, il cancro del pancreas, il cancro alla prostata e il rischio per melanoma (implicato nelle mutazioni BRCA2);
- la diagnosi precoce tramite test genetici può fornire importanti informazioni sulle persone portatrici di tali mutazioni, consentendo loro di adottare misure preventive, come la sorveglianza intensificata, la chirurgia profilattica (ad esempio, la mastectomia o la annessectomia), o altre strategie terapeutiche che potrebbero ridurre significativamente il rischio di sviluppare tumori correlati a tali mutazioni.

Tenuto conto che:

- l'accesso ai test genetici per la ricerca di mutazioni nei geni BRCA1 e BRCA2 è fondamentale per identificare le persone a rischio, non solo per la gestione della salute individuale, ma anche per la salute pubblica, poiché consente un approccio personalizzato alla prevenzione e al trattamento delle patologie tumorali;
- ad oggi, i test genetici per la ricerca di mutazioni BRCA1 e BRCA2 vengono eseguiti principalmente su base familiare, in particolare per le persone che hanno una storia familiare di tumori legati a queste mutazioni. Tuttavia, molte persone che potrebbero beneficiare di questi test non vengono identificate a causa della mancanza di una politica di screening universale;
- le ricerche scientifiche e gli studi epidemiologici hanno dimostrato che, se eseguiti su una popolazione più ampia, i test genetici per BRCA1 e BRCA2 potrebbero identificare una percentuale significativa di persone con mutazioni sconosciute, permettendo l'adozione di strategie preventive per ridurre il rischio di sviluppare tumori in una popolazione a rischio.

Riscontrato che il test genetico per la ricerca delle mutazioni nei geni BRCA1 e BRCA2 è oggi una pratica consolidata, con metodi diagnostici che sono scientificamente validati, poco invasivi e relativamente accessibili;

Preso atto che la Regione Toscana ha già implementato politiche di prevenzione e sorveglianza in ambito oncologico, inserendo i soggetti portatori di mutazioni dei geni BRCA1 e BRCA2 in programmi di sorveglianza specifici, volti alla diagnosi precoce del tumore al seno e del tumore ovarico, disponendo l'esclusione dal pagamento del ticket per le prestazioni ricomprese nei percorsi di screening specifici, tramite la deliberazione della Giunta regionale 10 dicembre 2018, n. 1370;

Ritenuto che:

- ogni paziente BRCA positiva deve essere accompagnata in un percorso di follow-up oncologico a vita, che può comprendere visite dermatologiche, ginecologiche, senologiche e addominali, oltre alla gestione di problematiche specifiche post-chirurgiche;
- a tal fine, sarebbe utile l'introduzione di strumenti pratici, come dépliant informativi, app tecnologiche o servizi telefonici, per tenere traccia degli appuntamenti e degli esami necessari.

Considerato che:

- la promozione di test genetici diffusi consentirebbe di ridurre il numero di diagnosi tardive, migliorando la prognosi per i pazienti e riducendo i costi sanitari a lungo termine, legati ai trattamenti oncologici avanzati;

- la Regione potrebbe valutare l'implementazione di ulteriori azioni per migliorare la gestione dei percorsi delle donne BRCA positive, garantendo loro un sistema di supporto continuo e coordinato, che includa un adeguato follow-up oncologico e l'accesso a percorsi dedicati per la gestione dei controlli;

Impegna
la Giunta regionale

a farsi promotrice, presso il Ministero della Salute, dell'inclusione dei test genetici per BRCA1 e BRCA2 nel programma nazionale di screening genetico, al fine di garantire che l'intera popolazione abbia accesso ai citati strumenti diagnostici, così da contribuire alla riduzione dell'incidenza dei tumori correlati;

a sviluppare e promuovere un sistema coordinato di supporto alle donne BRCA positive, che includa la creazione di una banca dati regionale degli esami effettuati e un servizio che tenga traccia delle scadenze dei controlli, per facilitare l'accesso ai servizi sanitari e garantire che le pazienti non saltino appuntamenti importanti, valutando la possibilità di creare una piattaforma informatizzata o una app dedicata che raccolga tutte le informazioni relative agli appuntamenti e ai controlli periodici, per semplificare la gestione del follow-up;

a valutare di prevedere l'istituzione di ambulatori dedicati al percorso delle donne BRCA positive all'interno degli ospedali, con l'obiettivo di uniformare i percorsi di diagnosi e cura in tutta la Regione, garantendo una risposta tempestiva alle esigenze delle pazienti e riducendo le disomogeneità tra le diverse strutture sanitarie;

a verificare e garantire che tutte le aziende sanitarie siano dotate di un servizio di comunicazione efficace, che includa numeri telefonici di riferimento, indirizzi email e servizi di messaggistica facilmente accessibili per le pazienti, affinché possano ricevere risposte rapide e informazioni chiare sui percorsi da seguire.

Il presente atto è pubblicato integralmente sul Bollettino ufficiale della Regione Toscana ai sensi dell'articolo 5, comma 1, della l.r. 23/2007 e nella banca dati degli atti del Consiglio regionale ai sensi dell'articolo 18, comma 1, della medesima l.r. 23/2007

IL PRESIDENTE
Stefano Scaramelli