

## **Tumori rari in Italia**

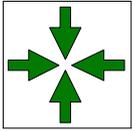
Con 360,000 nuovi casi (AIRTUM 2014), i tumori rappresentano la seconda principale causa di morte e di morbilità in Italia.

Per anni, grande interesse e la maggior parte delle risorse sono state dirette verso i tumori più frequenti, “i big killers” che, ancora oggi, uccidono migliaia di persone ogni anno. In realtà esistono molti e diversi tipi di tumore, clinicamente rilevanti, come i sarcomi, i tumori neuroendocrini, il mesotelioma, i tumori della testa e del collo, i tumori del sistema nervoso centrale, i tumori germinali, i tumori pediatrici, la gran parte delle neoplasie ematologiche, di cui non si parla seppur costituiscano una quota rilevante di tutti i tumori diagnosticati ogni anno in Italia. E' dunque importante iniziare a porre maggiore attenzione a questi tumori, i così detti “tumori rari” perché rappresentano un problema di sanità pubblica non indifferente.

Innanzitutto non sono tumori così rari. Il progetto europeo RARECARE “sorveglianza dei tumori rari in Europa”, gemellato con quello italiano RITA (sorveglianza dei tumori rari in Italia), ha identificato **circa 200 diversi tumori rari**. Considerati tutti insieme, questi tumori costituiscono il 20% delle nuove diagnosi di tumore in Italia (**1 tumore su 5 è raro**). In termini numerici, si tratta di 85,000 nuovi casi all'anno e di circa 700,000 persone viventi con una diagnosi di tumore raro la cui sopravvivenza a 5 anni è inferiore a quella dei tumori più frequenti (54% contro il 74%), verosimilmente anche a causa della loro rarità. Questi numeri diventano ancora più significativi se consideriamo i problemi legati ai tumori rari con cui le persone affette si devono continuamente confrontare:

- Difficoltà a porre una diagnosi (spesso le diagnosi sono errate comportando gravi conseguenze sulle scelte terapeutiche) con conseguente ritardo terapeutico.
- Accesso limitato a terapie appropriate ed a expertise clinico (che porta ad un management della malattia inadeguato ed a trattamenti non ottimali).
- Ridotto numero di centri di riferimento per il trattamento dei tumori rari nei singoli paesi ed in Europa (questo implica che i pazienti devono spesso muoversi anche a migliaia di km di distanza da casa per ricevere un trattamento appropriato).
- Mancanza di informazioni sulla malattia.

A monte di tutto questo c'è la rarità che costituisce in sé un problema. Un problema per reperire un numero sufficiente di casi per impostare ricerche biologiche e cliniche, per effettuare studi clinici controllati per studiare l'efficacia di un farmaco, per raccogliere campioni di materiale biologico (per costituire biobanche) etc.



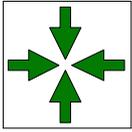
**SS EPIDEMIOLOGIA VALUTATIVA  
IL RESPONSABILE**

Alla rarità, ai piccoli numeri, si associa anche lo scarso interesse commerciale ad investire nello sviluppo di farmaci per i tumori rari a causa del limitato mercato di riferimento.

I tumori rari condividono questi problemi con le malattie rare per le quali in Italia esiste il DECRETO 279 del 2001 che istituziona la rete nazionale delle malattie rare e regola l'esenzione dalla partecipazione al costo delle relative prestazioni sanitarie di queste malattie. Fatte poche eccezioni, i tumori rari non sono inclusi in questo regolamento ufficiale ma, nel 1997 è nata "la Rete Tumori Rari" <https://eonc.istitutotumori.mi.it/RTR/>. La Rete Tumori Rari (RTR) è una collaborazione clinica per il miglioramento dell'assistenza ai pazienti con tumori a bassa incidenza, attraverso la condivisione a distanza di casi clinici, l'assimilazione della diagnosi e del trattamento secondo linee guida comuni, il razionale accesso dei pazienti alle risorse di diagnosi e cura presenti nel territorio nazionale. La Rete fin qui si è occupata molto di sarcomi, ma sarebbe auspicabile un suo allargamento a tutti i tumori rari solidi dell'adulto. Tra le diverse consulenze offerte dalla RTR, particolarmente rilevante è quella relativa alla conferma diagnostica sulla base di una seconda opinione fornita da un esperto anatomo-patologo. Dai dati in letteratura, e anche dall'esperienza clinica quotidiana, per i sarcomi si rileva che fino ad un terzo delle diagnosi non siano confermate, con conseguente inappropriato trattamento. Vista l'importanza della seconda opinione per definire la diagnosi di un tumore raro, da cui segue la corretta terapia, è prioritario garantire a tutti i pazienti affetti da queste patologie, la possibilità di avere una seconda opinione per la diagnosi di tumore raro, se non già formulata presso un centro di riferimento. A tutt'oggi la *second opinion* dei preparati istologici è a carico del paziente e la spesa è piuttosto elevata. Sarebbe auspicabile che la RTR, che attualmente garantisce gratuitamente la *second opinion* patologica, come ogni altra *second opinion* clinica, diventasse, da sforzo volontaristico di centinaia di clinici e decine di istituzioni, propriamente parte integrante del Sistema Sanitario Nazionale. Nella vicina Francia è operante un sistema simile alla Rete Tumori Rari, ma con riconoscimento e finanziamento governativi ben diversi.

Per assicurare un'adeguata presa in carico di pazienti affetti da tumori, malattie spesso complesse ed estremamente eterogenee tra di loro, bisogna ripensare il modo in cui nel nostro paese (e non solo) è organizzata la ricerca ed il sistema sanitario:

- Promuovere l'identificazione di centri di riferimento e la creazione di reference networks per il trattamento dei pazienti con tumori rari con l'obiettivo di migliorare i percorsi diagnostici e terapeutici e quindi migliorare la prognosi e la qualità di vita di questi pazienti.
- Diffondere informazioni e buone pratiche cliniche sui tumori rari per assicurare una diagnosi tempestiva e corretta.



**SS EPIDEMIOLOGIA VALUTATIVA  
IL RESPONSABILE**

- Incoraggiare le autorità competenti a coinvolgere i pazienti e la comunità dei ricercatori nelle fasi di sviluppo, approvazione per la messa in commercio e valutazione di nuovi farmaci per i tumori rari.
- Supportare l'uso di metodologie e/o analisi statistiche alternative per la ricerca sui tumori rari.
- Promuovere lo sviluppo di banche dati e biobanche per i tumori rari.
- Promuovere e/o partecipare a network di ricerca internazionali, questo implica la condivisione dei database clinici istituzionali

In questo contesto, il progetto "Information network on rare cancers" (RARECAREnet [www.rarecarenet.eu](http://www.rarecarenet.eu)), nato dall'esperienza del precedente progetto Surveillance of rare cancers in Europe (RARECARE) mira a:

- Fornire informazioni sui centri di eccellenza per i tumori rari in Italia ed in Europa
- Produrre e disseminare informazioni sulla diagnosi ed il management clinico di alcuni tumori rari
- Offrire informazioni sulle associazioni di pazienti con tumore raro in Italia ed in Europa
- Monitorare incidenza, prevalenza ed outcome dei tumori rari in Italia, in Europa e nel tempo
- Predisporre un database per raccogliere informazioni su tumori eccezionali (ovvero quei tumori per cui le informazioni disponibili sono limitate ad eccezionali case report)
- Studiare i percorsi clinico-terapeutici dei pazienti con tumore raro

**I primi risultati degli studi effettuati in Italia sui percorsi diagnostici terapeutici dei tumori della testa e del collo e dei sarcomi, dimostrano che in Italia vi è una estrema eterogeneità di approcci diagnostici e terapeutici per questi tumori anche tra province della stessa regione. Gli indicatori di qualità considerati sono risultati sub ottimali e supportano l'idea di concentrare il trattamento di questi tumori in centri specializzati, mentre a livello periferico sarebbero auspicabili percorsi diagnostici condivisi e uniformi. Anche la definizione di network per garantire una diagnosi e un trattamento corretti in istituzioni periferiche in rete, fornisce una soluzione più comoda al paziente. L'esperienza francese sarebbe da approfondire.**

**La disseminazione delle informazione prodotte sarà capillare e mirata ai diversi fruitori. Il progetto, infine, supporterà il coinvolgimento dei pazienti in tutte le fasi, riconoscendo che la loro specifica esperienza sarà fondamentale per il raggiungimento degli obiettivi del network informativo.**