



I Tumori Rari in Italia

Riccardo Capocaccia

Fondazione IRCCS, Istituto Nazionale dei Tumori di Milano

Progetto RARECAREnet (www.rarecarenet.eu)



Cosa sono i tumori rari

- Tumori con incidenza inferiore a 6 nuovi casi per anno su 100.000 abitanti
- Ad oggi, corrispondono a questa definizione 196 entità clinicamente distinte
- Ciascuna entità è identificabile da una ben precisa combinazione di sede di insorgenza e di tipo istologico
- Presentano sia la complessità propria della patologia oncologica che le difficoltà delle malattie rare



I numeri dei tumori rari in Italia

- 85.000 nuovi casi all'anno, il 20% di tutti i casi di tumore: 1 ogni 5.
- Età di insorgenza più giovane rispetto ai tumori frequenti
- Sopravvivenza a 5 anni (54%) inferiore rispetto ai tumori frequenti (74%)
- Si stima un totale di 750.000 persone residenti in Italia con diagnosi di tumore raro



Tumori rari e tumori frequenti

- Maggiore difficoltà alla diagnosi per limitata esperienza medica
- Ritardo della diagnosi e conseguente svantaggio prognostico
- Limitazioni della ricerca clinica per la difficoltà di arruolare un numero sufficiente di pazienti
- Limitazioni nel supporto alla ricerca per problemi di mercato
- Ridotta e sparsa esperienza clinica sul trattamento dei pazienti
- Ridotto numero di centri di riferimento in grado di sviluppare l'esperienza necessaria



Tempo tra diagnosi istologica e trattamento (chirurgia o radioterapia)

testa e collo	Numero	%
< 1 mese	372	55
> 1 mese	294	44
mancante	6	1
Total	672	100

mammella*	Numero	%
< 15 giorni	2,515	66
16-31 giorni	602	16
>1 mese	655	17
mancante	19	1
Total	3,791	100

*dati gentilmente forniti dallo studio italiano di alta risoluzione del tumore della mammella, P. Minicozzi



Tumori rari e malattie rare

- Diversa definizione: incidenza $< 6 \times 100.000$ anziché prevalenza $< 5 \times 10.000$
- Diversa origine: solo raramente dovuti ad anomalie genetiche
- Diversa storia naturale: andamento subacuto, progressione irreversibile, con esito di guarigione o di decesso
- Stessi problemi per ricerca clinica, diagnosi, cura, assistenza, e riabilitazione



Cosa è necessario fare

- Supportare l'uso di metodologie alternative per la ricerca sui tumori rari
- Promuovere l'identificazione di centri di riferimento per la diagnosi ed il trattamento
- Sostenere la rete dei registri tumori per la raccolta di informazioni e lo studio dei tumori rari
- Promuovere lo sviluppo e la condivisione di banche dati e biobanche per i tumori rari
- Promuovere e/o partecipare a network di ricerca internazionali
- Promuovere e sostenere le "reference networks"
- Diffondere informazioni e buone pratiche cliniche
- Coinvolgere i pazienti in tutte le fasi del controllo dei tumori rari



Reti Nazionali dei tumori rari

- La Rete italiana Tumori Rari (RTR)
- Condivisione a distanza di casi clinici
- Validazione e conferma delle diagnosi
- Uniformità di applicazione delle linee guida
- Razionalizzazione dell'accesso ai centri di trattamento
- European Reference Networks (ERN)



Reti nazionali in altri paesi europei



CENTRALISATIE HOOFD-HALS ONCOLOGISCHE ZORG
Versie 30 juni 2010

Afspraken IGZ- NWHHT over de randvoorwaarden voor
verantwoorde zorg voor patiënten met een hoofd-halstumor

Olanda



*National Institute for
Clinical Excellence*

Guidance on Cancer Services

Improving Outcomes in
Head and Neck Cancers

The Manual

UK



Francia



Germania

Information network on rare cancers



Le iniziative in ambito legislativo / amministrativo

- Formalizzare un elenco di tumori rari
- Aggiornamento del decreto ministeriale dell'8 maggio 2003 per l'uso compassionevole ed off-label di farmaci
- Normativa specifica off-label dei farmaci
- Garantire il “secondo parere” sulla diagnosi di tumore raro da parte del SSN
- Determinare le soglie minime di volume di prestazioni per le strutture che curano i tumori rari
- Assicurare l'uniformità delle prestazioni
- Supportare l'assistenza trans-frontaliera