

ALLEGATO 1
RIASSUNTO DEL PERCORSO REGIONALE E STRUMENTI UTILIZZATI

Di seguito è riportato lo strumento di registrazione delle condizioni da indagare sul rischio eredo-familiare per identificare le donne da avviare ai centri di senologia individuati come Spoke

PROCEDURA PER LA VALUTAZIONE DEL RISCHIO FAMILIARE

1° Livello (TSRM screening, MMG, specialisti): SELEZIONE SULLA BASE DELLA SCHEDA di FAMILIARITÀ (SCHEDA A)

Età d'insorgenza	Carcinoma mammario					Carcinoma ovarico*
	<40 anni	40-49 anni		50-59 anni	≥60 anni	indifferente
		Bilaterale^	Monolaterale			
Donna stessa	2	2	1	1	0	2
Madre	2	2	1	1	0	1
Sorella 1	2	2	1	1	0	1
Sorella 2	2	2	1	1	0	1
Figlia 1	2	2	1	1	0	1
Figlia 2	2	2	1	1	0	1
Nonna paterna	2	2	1	1	0	1
Zia paterna 1	2	2	1	1	0	1
Zia paterna 2	2	2	1	1	0	1
Nonna materna	1	1	1	0	0	1
Zia materna 1	1	1	1	0	0	1
Zia materna 2	1	1	1	0	0	1
Parente maschio con carcinoma della mammella	2	2	2	2	2	-
Cugina (solo se figlia di fratello del padre)	1	0	0	0	0	1
Nipote	1	1	1	0	0	1

* Tumore dell'ovaio sicuramente maligno, trattato con chemioterapia

^ Inserire in questa colonna se il primo tumore è insorto in questa fascia d'età, indipendentemente dall'età di insorgenza del tumore nell'altra mammella.

Si sommano i punteggi relativi ai casi riportati:

- se il punteggio totale è < 2, non vi è indicazione ad ulteriori approfondimenti e si ritiene adeguato lo screening di popolazione (**PROFILO 1**)
- se il punteggio totale è ≥ 2, è indicato l'invio al centro di senologia individuato come spoke (**accesso al 2° livello**).

2° Livello (SPOKE): CONSULENZA GENETICA SEMPLICE

Viene valutata la presenza dei criteri di accesso all'HUB (vedi allegato 2):

- se questi sono soddisfatti, si prospetta l'invio all'Hub (**accesso al 3° livello**)
- se non sono soddisfatti, si procede alla valutazione del rischio individuale utilizzando il modello Tyrer-Cuzick per calcolare il rischio relativo (RR= lifetime risk della donna/lifetime risk della popolazione generale)
 - o RR < 2: rischio assimilabile alla popolazione generale (**PROFILO 1**)
 - o RR ≥2 e <3: rischio moderatamente aumentato rispetto alla popolazione generale (**PROFILO 2**)
 - o RR ≥ 3: rischio significativamente aumentato rispetto alla popolazione generale (**PROFILO 3**). Se è associato a probabilità BRCA1+BRCA2>5% pone indicazione all'accesso all'HUB.

3° Livello (HUB): CONSULENZA GENETICA COMPLESSA (vedi allegato 2)