

# Tumori ereditari del Colon-Retto



A cura del Gruppo Oncologico Multidisciplinare Tumori eredo-familiari



# Tumori ereditari del Colon-Retto



A cura del Gruppo Oncologico Multidisciplinare Tumori eredo-familiari



## Tumori del colon-retto sporadici, familiari ed ereditari



La maggior parte dei tumori del colon-retto sono sporadici (70%), mentre il 30% circa di tutti i tumori è a carattere ereditario o familiare.

I tumori sporadici possono insorgere per fattori di rischio personali e/o ambientali, in assenza di altre condizioni che fanno sospettare una predisposizione genetica. Nelle forme francamente ereditarie generalmente troviamo molti casi di neoplasia in generazioni diverse (ad esempio la nonna, il figlio e la nipote affetti da tumori del colon), spesso comparsi in età insolitamente precoce e/o associati a particolari tumori di altri organi. Le forme familiari sono caratterizzate da tumori in più membri della famiglia ma mancano i criteri per le forme ereditarie.

## Familiarità per il tumore del colon-retto

Un individuo con un parente stretto (ad esempio madre, sorella) affetto da un tumore del colon ha un rischio aumentato rispetto alle altre persone di sviluppare un tumore al colon-retto. Tale rischio cresce con in relazione al numero di familiari affetti e col diminuire dell'età di insorgenza in uno o più familiari (comunque in genere < 65 anni). Si stima che il 5-10% dei tumori del colon-retto sia ereditario. Vi sono due principali sindromi ereditarie per i tumori del colon-retto: la poliposi familiare del colon (FAP) e la sindrome di Lynch, denominata anche, soprattutto in passato, tumore del colon-retto ereditario non poliposico (HNPCC).

## Fattori di rischio genetico

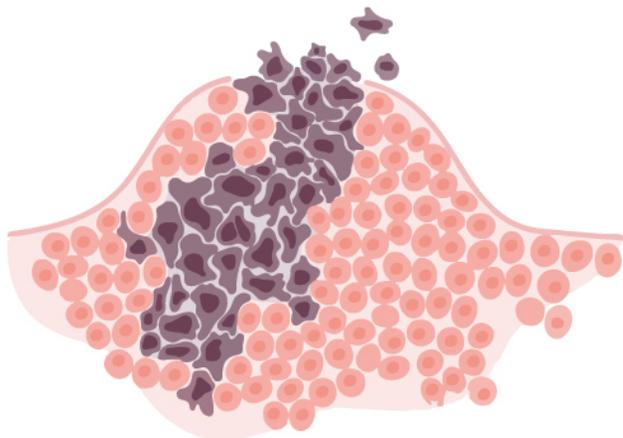
I tumori sono malattie che derivano dalla proliferazione cellulare incontrollata secondaria ad alterazioni di alcuni geni. Queste alterazioni sono dette mutazioni genetiche.

Le mutazioni responsabili di un tumore possono essere acquisite durante la vita di un individuo, oppure ereditate.

Le mutazioni acquisite si possono verificare durante la normale replicazione del DNA o essere causate dall'esposizione a sostanze presenti nell'ambiente (ad esempio il fumo di sigaretta e gli agenti inquinanti), a sostanze endogene (ad esempio gli ormoni), e nel caso del colon-retto allo stile alimentare.

Le mutazioni ereditate vengono invece trasmesse dai genitori, in quanto presenti nelle cellule della riproduzione (ovociti, spermatozoi) della madre o del padre. Di conseguenza, quando le cellule della riproduzione che

portano in sé mutazioni uniscono nel concepimento dando origine a una nuova vita, la mutazione sarà presente in tutte le cellule del corpo del nascituro. Diversamente le mutazioni acquisite nel corso della vita, riguardano la singola cellula, o gruppo di cellule, esposti al carcinogeno. Per lo sviluppo di un tumore non è sufficiente che un singolo gene sia mutato; è necessario, invece, che diverse mutazioni si accumulino nella stessa cellula nel corso della vita. Le mutazioni ereditate provocano, per così dire, una scorciatoia verso il tumore.



## Geni coinvolti nelle sindromi tumorali ereditarie del colon-retto

Il gene responsabile della maggior parte delle poliposi familiari del colon è noto come APC. I geni più frequentemente coinvolti nella sindrome di Lynch sono noti come hMSH2, hMLH1, hMSH6; essi sono geni (detti MMR) deputati del riparo di alterazioni del DNA accumulate durante la vita; se questo meccanismo di riparo è danneggiato per una mutazione ereditata le cellule accumulano

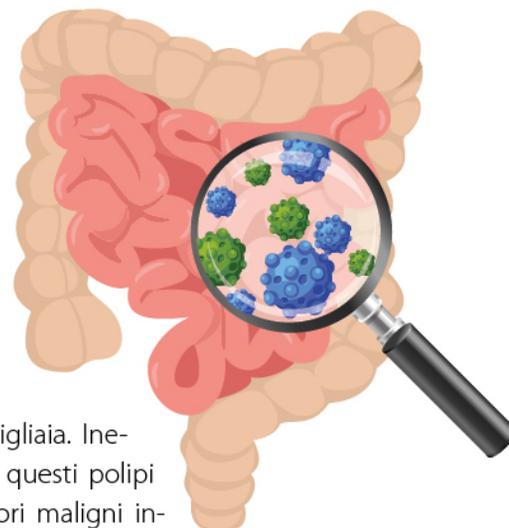
alterazioni che portano alla moltiplicazione incontrollata delle cellule del colon-retto con esito in tumori. Essi insorgono di solito a partire da polipi intestinali, che sono lesioni benigne ma possono trasformarsi fino a diventare tumori se non vengono preventivamente asportati.



## Poliposi Familiare del colon (FAP)

### Caratteristiche cliniche della poliposi familiare del colon (FAP)

I soggetti affetti da poliposi familiare del colon presentano numerosi polipi nel colon e nel retto già attorno ai dieci anni di vita. Con l'aumentare dell'età tutti i soggetti affetti sviluppano sempre più polipi del colon, fino anche a migliaia. Inevitabilmente, alcuni di questi polipi si trasformano in tumori maligni in-



torno ai 40 anni. Tutti i soggetti con poliposi familiare del colon sviluppano un tumore del colon e/o del retto nel corso della propria vita, a meno che non si intervenga con l'asportazione precauzionale del colon e del retto.

Sono note famiglie in cui la poliposi è provocata da una mutazione di un gene diverso detto MYH, e la mutazione in questo caso deve essere trasmessa da entrambi i genitori.

La poliposi familiare del colon si può associare ad altre manifestazioni, quali polipi gastrici e duodenali, tumori cutanei e dei tessuti molli, carcinomi duodenali, tumori della tiroide, tumori fibrosi chiamati desmoidi, osteomi e medulloblastomi dell'encefalo.

## Rischio oncologico per le persone con mutazione APC

I soggetti che ereditano un gene APC mutato formano un elevato numero di polipi nel colon e nel retto; il numero è tale da rendere la trasformazione in tumore maligno di uno o più polipi praticamente inevitabile. Di fatto tutti i soggetti con FAP sono ad altissimo rischio di sviluppare un tumore del colon-retto nel corso della propria vita, se non vengono messe in atto adeguate misure di profilassi chirurgica. L'età di insorgenza del primo tumore è molto variabile e dipende da vari fattori, tra cui il tipo di mutazione, fattori personali (probabilmente ci sono geni che attenuano il rischio), in misura minore potrebbero agire fattori legati alle abitudini.

## Soggetti a rischio per la FAP

Sono da considerarsi affetti/predisposti alla FAP i soggetti con una storia familiare positiva per poli-

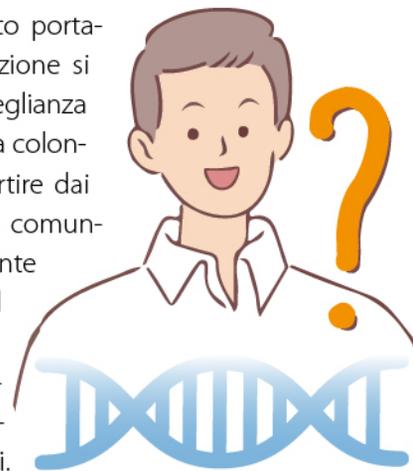
posi familiare del colon, sia nel caso di mutazione accertata con test genetico, sia in assenza di tale accertamento, sulla base della diagnosi posta clinicamente per esempio con una colonscopia che dimostra la presenza della poliposi.

## Utilità del test genetico

Il test genetico consente di individuare i soggetti portatori dell'alterazione genetica a carico del gene APC prima ancora della formazione dei polipi e di programmare adeguate misure di sorveglianza e di prevenzione chirurgica sulla base del risultato del test genetico.

## Cosa può fare un soggetto che appartiene ad una famiglia con FAP?

Ad un soggetto portatore di mutazione si raccomanda la sorveglianza endoscopica con una colonscopia annuale a partire dai 10-12 anni di età, o comunque immediatamente dopo il risultato del test genetico se effettuato più tardi nella vita, fino alla comparsa della poliposi. Da quel momento i controlli contribuiranno a decidere il momento della chirurgia profilattica.



Per i soggetti con poliposi familiare del colon, che abbiano effettuato o meno il test genetico, la chirurgia proflattica rappresenta il trattamento standard. Essa consiste nell'asportazione chirurgica del colon e spesso anche del retto, cioè di quella parte di intestino che va incontro alla formazione di polipi e di tumori, preservando (oggi nella quasi totalità dei casi) la continenza ed evitando il raccoglitore esterno delle feci (stomia). Generalmente, la qualità di vita dopo l'intervento è soddisfacente, stabilizzandosi progressivamente nel tempo.

Studi clinici di farmacoprevenzione hanno dimostrato l'efficacia di alcune sostanze nel ridurre l'incidenza di polipi intestinali e possono talora aiutare nel controllo della malattia.

## Tumore del colon-retto ereditario non associato alla poliposi (sindrome di Lynch)

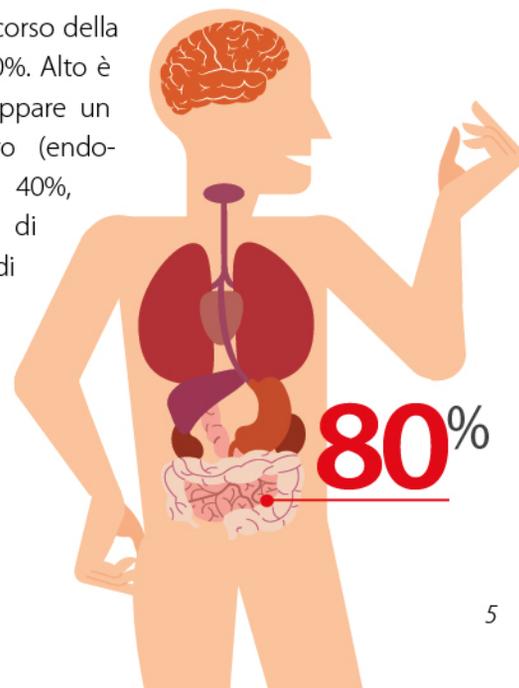
### Caratteristiche cliniche del tumore del colon-retto ereditario non associato alla poliposi (Sindrome di Lynch)

I soggetti affetti da questa sindrome tipicamente e con alta probabilità sviluppano tumori del colon-retto, spesso in un'età più precoce rispetto a quella di insorgenza nella popolazione generale, talora anche in età decisamente giovanile. La sede più frequentemente interes-

sata dal tumore è la parte destra del colon. Inoltre, spesso questi soggetti sviluppano tumori in più tratti del colon nel corso della vita, contemporaneamente o in periodi diversi. Il tumore più frequente dopo quello del colon è il carcinoma dell'endometrio (corpo dell'utero), in più di un terzo delle donne con mutazione. Gli altri tumori possibili, con rischio diverso ma comunque più basso colpiscono sedi diverse: stomaco, cute (un particolare tumore delle ghiandole sebacee che se presente deve far sospettare la sindrome), vie urinarie (specie l'uretere), vie biliari, pancreas, intestino tenue, ovaio, encefalo (glioblastoma). Qualsiasi famiglia con sindrome di Lynch, se abbastanza ampia annovera casi di questi tumori extraintestinali.

### Rischio oncologico per gli individui con sindrome di Lynch

Per un soggetto con sindrome di Lynch, il rischio di sviluppare un tumore del colon nel corso della vita è di circa l'80%. Alto è il rischio di sviluppare un tumore dell'utero (endometrio), circa il 40%, mentre il rischio di tumori a carico di altri organi tipicamente interessanti dalla sindrome è inferiore al 10%.



## Prevenzione per i soggetti con sindrome di Lynch



**A**i soggetti a rischio per sindrome di Lynch si raccomanda un programma di prevenzione in cui particolare importanza rivestono l'esecuzione di una colonscopia con cadenza annuale/biennale dai 20-25 anni o talora anche prima. Essa riduce il rischio di sviluppare un cancro del colon in modo sensibile. Nelle donne, l'esecuzione di una ecografia pelvica transvaginale con frequenza ed età di inizio indicate dagli specialisti nel settore dei tumori eredo-familiari, è prassi corrente.

Per gli altri tumori non vi sono strategie validate; tuttavia caso per caso si possono concordare eventuali misure preventive ragionevoli e accettabili, pur in assenza di chiare evidenze. Sono stati effettuati studi di chemiopre-

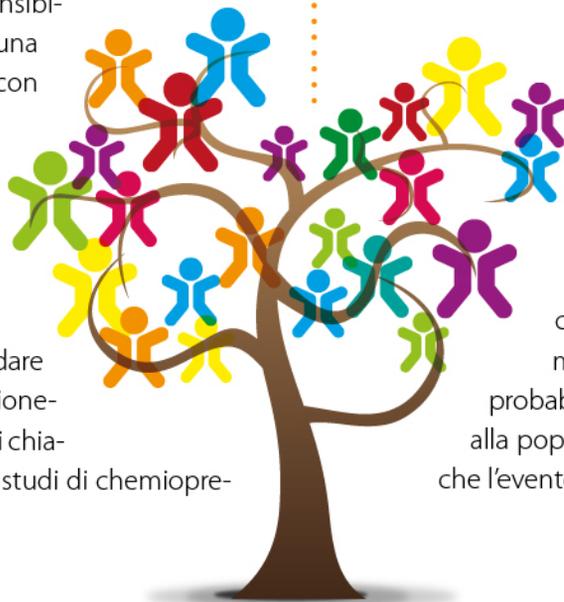
venzione ed altri sono in corso, con risultati interessanti che vanno eventualmente riservati a una discussione con lo specialista.

## Cosa può fare un soggetto che ha ereditato un gene mutato?

**P**er i soggetti con mutazione accertata, oltre alle misure clinico-strumentali previste per i soggetti ad alto rischio, si può prendere in considerazione la chirurgia profilattica. Quest'ultima rappresenta ancora oggi una raccomandazione controversa. L'asportazione preventiva del colon può essere considerata nei soggetti in cui è tecnicamente difficile o impossibile effettuare un controllo endoscopico regolare, o che rifiutino una sorveglianza regolare. La chirurgia a scopo preventivo delle ovaie e dell'utero può essere presa in considerazione nelle donne portatrici di mutazione dopo che abbiano portato a termine le gravidanze desiderate.

## Predisposizione genetica allo sviluppo di tumori

**E**ssere predisposti allo sviluppo di un tumore significa che il soggetto che ha ereditato una mutazione genetica ha una maggiore probabilità di sviluppare un tumore rispetto alla popolazione generale, ma non la certezza che l'evento tumorale si verifichi.



## Modalità di trasmissione dei geni coinvolti nelle sindromi ereditarie del colon-retto

Sia la madre che il padre possono trasmettere a ciascun figlio una mutazione genetica predisponente allo sviluppo del tumore. Infatti, ciascun individuo possiede due copie di ogni gene: uno ereditato dalla madre e uno dal padre. Quando uno dei due genitori è portatore di un'alterazione genetica predisponente allo sviluppo del tumore possiede una copia normale e una mutata del gene in questione (ad esempio gene APC oppure uno dei geni MMR, ossia della sindrome di Lynch) e avrà il 50% di probabilità di trasmettere o meno l'alterazione ai figli.

Meno frequenti nei tumori del colon i casi in cui si richieda un'eredità da entrambi i genitori di gene mutato.

## Caratteristiche cliniche del tumore ereditario del colon

I tumori della poliposi familiare somigliano nell'evoluzione, prognosi e risposta ai farmaci a quelli sporadici (ossia non ereditari).

Un comportamento specifico hanno invece i tumori della sindrome di Lynch, che hanno una prognosi migliore di quelli sporadici e possono richiedere trattamenti medici diversi da quelli adatti alle forme più comuni. La possibilità, inoltre, che polipi anche piccoli contengano aree di trasformazione è più alta.

## Altre condizioni di rischio oncologico per l'apparato digerente

Esistono condizioni di predisposizione genetica a tumori dell'apparato digerente più rare e legate a geni differenti. Sono associate molto spesso a tumori di altri organi o a condizioni malformative. In questo gruppo rientrano patologie come le poliposi amartomatose (per esempio di Peutz-Jeghers, Cowden).

Sono note anche una condizione predisponente ai tumori dello stomaco e altre legate a quelli del pancreas.

Non è il caso di soffermarsi su tutte queste situazioni perché sono meno frequenti e richiedono necessariamente una discussione specialistica più complessa.



## Counseling Oncogenetico

Il Counseling Oncogenetico è rivolto ad una persona o a più membri di una famiglia che sono, o presumono di essere, a rischio per lo sviluppo di patologie tumorali

correlate ad una predisposizione ereditaria.

Nel percorso di presa in carico dei soggetti con predisposizione genetica allo sviluppo di patologie tumorali del colon-retto, intervengono diversi professionisti con specifica competenza nel settore dei tumori ereditari, quali il genetista, l'oncologo, lo psicologo, il chirurgo dell'addome, il ginecologo, il gastroenterologo e il radiologo.

**La presa in carico dei soggetti con sospetta predisposizione genetica prevede:**

- l'inquadramento clinico delle sindromi tumorali ereditarie, attraverso l'applicazione di criteri riconosciuti a livello internazionale e l'acquisizione della documentazione clinica riguardante la storia personale e familiare;
- la stima del rischio genetico, ovvero la valutazione

della probabilità che un individuo sia portatore di un'alterazione genetica predisponente allo sviluppo di tumori;

- informazione circa i possibili risultati del test genetico, discussione delle implicazioni del risultato del test genetico sul piano clinico preventivo e/o terapeutico, discussione dei vantaggi e limiti del test genetico;
- discussione delle implicazioni del test genetico per i familiari sani;
- la caratterizzazione del rischio ereditario mediante l'esecuzione di un test genetico specifico per la sindrome tumorale ereditaria sospettata, utilizzando laboratori di biologia molecolare accreditati;
- l'offerta di adeguate misure di prevenzione oncologica quali la sorveglianza clinico-strumentale intensiva per i



soggetti a rischio eredo-familiare e/o la chirurgia profilattica per i portatori di un'alterazione genetica in accordo con quanto definito dalle linee guida nazionali ed internazionali;

- la valutazione e la gestione delle implicazioni psico-sociali inerenti alla problematica eredo-familiare.

## Test genetico per i geni MMR e per il gene APC Test genetico su sangue

Oggi è possibile effettuare un test genetico per individuare le mutazioni a carico di geni coinvolti nelle sindromi ereditarie del colon-retto. Il test genetico si effettua mediante un semplice prelievo di sangue. Inizialmente, si può sottoporre a test genetico il soggetto che ha già sviluppato un tumore con sospetta ereditarietà e, nel caso di mutazione accertata in famiglia il test genetico viene proposto agli membri della famiglia, per le implicazioni in ambito preventivo.

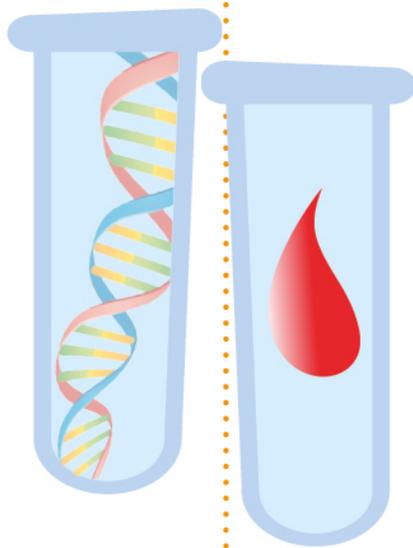
## Test genetico sul tessuto tumorale

Al momento della diagnosi di tumore del colon, viene effettuato un'analisi molecolare direttamente sul tessuto tumorale. Qualora si identifichi una mutazione "somatica", ovvero sul tessuto di tumore del colon, viene proposto alla paziente l'esecuzione del test geni-

co a partire da un prelievo di sangue per valutare se quella mutazione identificata a carico del tumore è presente in tutte le cellule del corpo e quindi capire se la paziente può trasmettere quella mutazione ai familiari. Infatti, nel caso sia presente una mutazione "germinale" evidenziata attraverso il prelievo di sangue, il test genetico viene proposto anche ai familiari.

## Modalità di prescrizione del test genetico

Il test genetico sarà eseguito dopo aver effettuato la consulenza oncogenetica e sottoscritto il consenso informato. I pazienti potranno effettuare il test genetico, mediante prescrizione del medico di Medicina Generale, su indicazione degli specialisti afferenti al Gruppo Oncologico Multidisciplinare (GOM) specifico per i tumori eredo-familiari identificati dai Direttori Generali dei CORP/CORPUS della Rete Oncologica Campana. Il GOM garantisce l'appropriatezza prescrittiva dei test genetici nell'ambito del suo ruolo di accoglienza e di presa in carico della gestione del rischio oncologico su base eredo-familiare. Il medico di Medicina Generale dovrà emettere le impegnative, secondo quanto meglio dettagliato nel decreto n. 100 del 5/12/2019, con indicazione del codice di esenzione R99 per le sindromi rare di tumori del colon-retto.



## Vantaggi e svantaggi del test genetico

Se il test genetico evidenzia mutazioni patogenetiche (test positivo), il soggetto può consapevolmente, con l'aiuto dello specialista, decidere di adottare stili di vita per ridurre il rischio di tumore, sottoporsi a controlli ed esami più frequenti per una diagnosi precoce di tumore, prendere decisioni preventivo-terapeutiche per ridurre la probabilità di sviluppare il tumore negli organi a maggiore rischio.

L'indagine può essere estesa ad altri membri della famiglia, per individuare i soggetti portatori della stessa mutazione per i quali sarà opportuno seguire programmi di prevenzione oncologica e individuare i soggetti negativi al test.

Gli svantaggi che possono derivare da un test genetico positivo sono costituiti dall'impatto negativo sulle relazioni sociali e sulle scelte personali. Tra le reazioni che possono manifestarsi vi sono, ad esempio, il senso di colpa per aver trasmesso alla prole un gene alterato, la paura di sviluppare tumori e la preoccupazione per la condizione di portatore di un "gene malato". L'individuo può temere la discriminazione e l'isolamento sociale.

In una famiglia in cui sia stata già identificata una mutazione genetica predisponente allo sviluppo di un tumore, il risultato negativo del test genetico consente di identificare i soggetti sani non

portatori della mutazione genetica. In questi casi, il soggetto può godere di un maggiore senso di tranquillità, per sé e per la propria famiglia, sebbene il test genetico negativo non escluda un rischio generico di sviluppare tumori del tutto sovrapponibile a quello della popolazione generale.

In alcuni casi, pur essendoci i presupposti clinici di sospetta ereditarietà, il test genetico non è in grado di evidenziare mutazioni genetiche (test non informativo). In questi casi, il risultato del test genetico non esclude la possibilità che esista nella famiglia una predisposizione ereditaria allo sviluppo di un tumore dovuta ad altri geni. Pertanto, in questi casi rimangono valide le indicazioni preventive suggerite nel contesto della consulenza oncogenetica.



## Criteri di eleggibilità al test genetico

Il test viene proposto nell'ambito della consulenza oncogenetica ad un paziente con diagnosi di tumore del colon-retto e che appartenga ad una famiglia a rischio elevato nella quale siano generalmente presenti uno o più dei seguenti criteri:

- presenza di più congiunti affetti dalla stessa malattia, o da tumori che sono geneticamente associati a quello del colon, specie se vi sono casi precoci per età di insorgenza;
- presenza di polipi multipli associati al tumore del colon, anche in assenza di storia familiare positiva storia personale di tumori multipli del colon o di tumori del colon in età precoce;

- storia personale di tumori del colon e di tumori geneticamente associati a quello del colon;
- presenza nel tumore asportato di caratteristiche che ne suggeriscono l'associazione con una predisposizione genetica;
- presenza nel paziente o in familiari stretti di malformazioni (anche modeste, per esempio: cisti, macchie cutanee) che è opportuno siano valutate dallo specialista.

Se viene identificata una mutazione in uno dei due geni esaminati, il test genetico può essere proposto anche ai familiari sani a rischio.

## Prevenzione oncologica nei soggetti con mutazione nei geni di predisposizione ai tumori del colon-retto

### Esenzione ticket



Nei soggetti individuati a rischio, dovranno essere attuati programmi ed interventi di prevenzione come di seguito dettagliato. Come esplicitato dal decreto n. 100 del 5 dicembre 2019, per i pazienti con tumori ereditari del colon-retto e per i familiari sani a rischio è prevista a livello ministeriale l'esenzione dalla partecipazione al costo delle prestazioni sanitarie mediante l'attribuzione di un codice di esenzione ticket specifico nell'elenco delle malattie rare: Sindrome di Lynch (RBG021), Poliposi Familiare (RB0050), Sindrome di Gardner ((RB0040), Amartomatosi multiple (RNG200), Sindrome di Peutz-Jeghers (RN0760), Sindrome di Cowden e Sindrome di Bannayan-Zonana (oggi definite PHTS, RNG200) (Decreto del Presidente del Consiglio dei Ministri 12 gennaio 2017 sulla "Definizione e aggiornamento dei livelli essenziali di assistenza" e Allegato 7 "Elenco Malattie Rare Esentate dal costo").

I codici di esenzione ticket verranno attribuiti ai cittadini residenti in Campania per i quali il test genetico ha rilevato la presenza di una mutazione patogenetica. Tale codice vale anche per i soggetti con test genetico negativo non informativo con alta familiarità, sebbene non siano state rilevate mutazioni genetiche con le attuali metodiche di laboratorio previa opportuna valutazione del Gruppo Oncologico Multidisciplinare (GOM).

Il certificato di malattia rara, comportante l'esenzione permanente dal ticket per le indagini e procedure di riduzione del rischio viene compilato online, secondo le modalità predisposte dalla rete nazionale "malattie rare", dal certificatore aziendale che ha ricevuto la nomina nell'ambito della rete stessa e che possiede le credenziali di accesso al cloud.

Per i soggetti, pazienti o familiari, con mutazione patogenetica accertata o con test genetico negativo non informativo con alta familiarità (come sopra definito) il

“GOM tumori eredo-familiari” rilascia anche una relazione clinica esplicitando l’indicazione delle prestazioni assistenziali previste per la prevenzione e definendo la tempistica di esecuzione secondo quanto stabilito nella tabella 6 del DCA 100/2019.

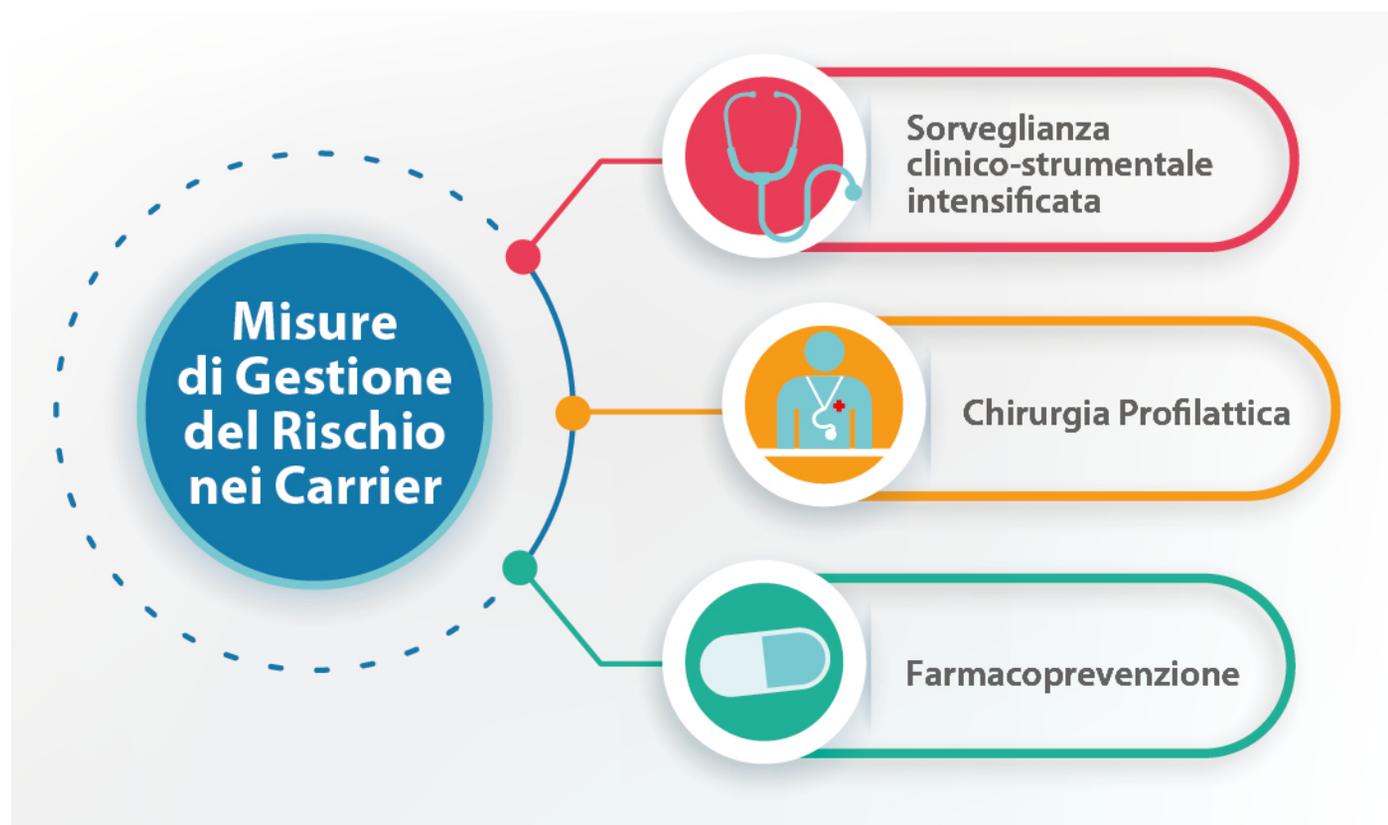
Ancorché nelle ASL debba essere stato identificato un referente che può accedere al cloud della rete per le “malattie rare” una copia cartacea del certificato di malattia rara verrà rilasciata al paziente/portatore di mutazione per evitargli disagi.

Il soggetto con la relazione clinica rilasciata dal GOM e il certificato di malattia rara:

si reca al Distretto Sanitario per la registrazione

si reca dal suo MMG per consegnargli l’elenco delle prestazioni a cui sottoporsi e la tempistica prevista.

Il MMG, con la periodicità indicata nel DCA 100/2019, provvederà alla prescrizione delle indagini strumentali e/o di laboratorio, apponendo sulle ricette il codice di esenzione per la Sindrome di Lynch (RBG021), o per la Poliposi Familiare (RB0050), o per la Sindrome di Gardner ((RB0040), o per l’Amartomatosi multiple (RNG200), o per la Sindrome di Peutz-Jeghers (RN0760), o per la Sindrome di Cowden o per la Sindrome di Bannayan-Zonana (oggi definite PHTS, RNG200).



## Aspetti psicologici

A tutti coloro che afferiscono all'Ambulatorio Eredo-Familiare viene garantito un sostegno psicologico presso il Servizio di Psicologia dell'Istituto.

La presa in carico psicologica prevede incontri individuali e/o familiari finalizzati a sostenere emotivamente i pazienti e ad accompagnarli verso una decisione terapeutica più libera e consapevole.

La prevenzione e la gestione delle reazioni psicolo-

giche conseguenti ad una diagnosi familiare, passa per un'adeguata informazione sul significato attribuito al test genetico. Uno degli obiettivi della presa in carico presso il Servizio di Psicologia è di ridurre significativamente i livelli di distress e di favorire e orientare le famiglie ad una maggiore aderenza ai nostri programmi di prevenzione.

L'Istituto offre, dunque, uno "spazio protetto" in cui accogliere pazienti e familiari sostenendo la condivisione delle scelte di ognuno di loro e facilitando il processo decisionale stesso.



# GOM per i Tumori Eredo-Familiari

COORDINATORI: Prof. S. GREGGI, Dott. M. PENSABENE, Dott. G. B. ROSSI

RUOLO	UOC / UOSD / UOS	PERSONALE	FIRMA
ACCOGLIENZA (presa in carico)	Case Manager	L. FORMISANO	
CORE TEAM	UOC Oncologia Medica Sperimentale Senologia UOSD Gastroenterologia ed Endoscopia Digestiva UOC Chirurgia Oncologica Ginecologica UOC Biologia Cellulare e Bioterapie	M. PENSABENE G.B. ROSSI S. GREGGI N. NORMANNO	
	Ambulatorio Day Hospital Ricovero Ordinario	PERSONALE INFERMIERISTICO	
TEAM ASSISTENZIALE, di RICERCA CLINICA e TRASLAZIONALE	UOC Oncologia Medica Sperimentale Senologia UOC Chirurgia Oncologica Ginecologica UOC Biologia Cellulare e Bioterapie	M. DE LAURENTIIS, M. PENSABENE S. GREGGI, C. SCAFFA N. NORMANNO, C. ROMA, A.M. RACHIGLIO	
	UOC Oncologia Medica Sperimentale Uro-ginecologica	S. PIGNATA, S.C. CECERE, M. DI NAPOLI	
	UOSD Gastroenterologia ed Endoscopia Digestiva	G.B. ROSSI, V. D'ANGELO	
	UOC Oncologia Clinica Sperimentale Addome	A. AVALLONE	
	UOC Chirurgia Oncologica di Senologia	M. RINALDO, U. MARONE	
	USSD Oncoplastica Ricostruttiva Interdipartimentale	S. MORI	
	UOC Chirurgia Oncologica Addominale ad indirizzo Colo-rettale	P. DEL RIO, U. PACE	
	UOC Oncologia Clinica Sperimentale Melanoma, Immunoterapia e Terapie Innovative	P. ASCIERTO, F. AYALA	
	UOSD Oncologia Clinica Sperimentale Sarcomi	G. APICE, L. CANNELLA	
	SSD Psicologia	D. BARBERIO	
	UOC Anatomia Patologia e Citopatologia	G. BOTTI, M. DI BONITO, R. DE CECIO S. N. LOSITO, F. TATANGELO, A. DE CHIARA	
	UOC Radiodiagnostica	A. PETRILLO, P. VALLONE, R. RUBULOTTA, ML. BARRETTA	
	UOC Radiologia Interventistica	F. FIORE, R. D'ANGELO	
	UOC Medicina di Laboratorio	E. CAVALCANTI	
	UOC Farmacologia Ospedaliera	P. MAIOLINO	
UOC Sperimentazioni Cliniche	F. PERRONE		
TEAM DI FORMAZIONE, INNOVAZIONE e QUALITÀ	UOS Monitoraggio Studi Clinici e Implementazione Sistemi di qualità UOS Qualità e Risk Management UOS Formazione e Didattica UOC Oncologia Medica Sperimentale Senologia UOC Biologia Cellulare e Bioterapie UOC Oncologia Medica Sperimentale Uro-ginecologica UOSD Gastroenterologia ed Endoscopia Digestiva UOC Chirurgia Oncologica Ginecologica	G. DE FEO, F. D'AMBROSIO S. D'AURIA F. DE FALCO M. DE LAURENTIIS, M. PENSABENE N. NORMANNO S. PIGNATA G.B. ROSSI S. GREGGI	





### Modalità di prenotazione presso INT Pascale Napoli

Presso l'**INT G. Pascale di Napoli**, si è costituito un **Gruppo Oncologico Multidisciplinare (GOM)**, specifico per i tumori eredo-familiari della mammella, dell'ovaio e del colon retto.

E' possibile prenotare una visita per "**consulenza oncogenetica**" mediante l'invio di una mail a:



[ginecologia@istitutotumori.na.it](mailto:ginecologia@istitutotumori.na.it)  
[endoscopia@istitutotumori.na.it](mailto:endoscopia@istitutotumori.na.it)  
[secretariat@breastunit.org](mailto:secretariat@breastunit.org)

Presso l'**INT G. Pascale Napoli**, è possibile effettuare il test genetico per i geni di predisposizione al tumore del colon-retto ereditario, previa valutazione e verifica della presenza dei criteri di eleggibilità al test genetico da parte degli specialisti, identificati dal **GOM**, preposti alla consulenza oncogenetica pre-test.

E' possibile prenotare un **colloquio psicologico** su richiesta degli specialisti dell'Ambulatorio di **Onco-genetica**:



**SSD Psicologia**



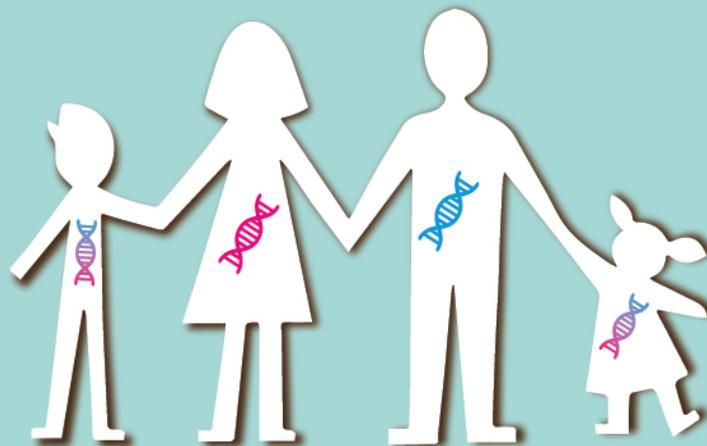
**081 590 36 20**



[psiconcologia@istitutotumori.na.it](mailto:psiconcologia@istitutotumori.na.it)

Per i portatori di mutazione patogenetica, è prevista un'adeguata presa in carico da parte dell'equipe multidisciplinare del **GOM Tumori Eredo-familiari**, includente l'offerta di specifici programmi di prevenzione oncologica per i soggetti ad alto rischio.

Il case manager del **GOM** coordina le diverse fasi del percorso su indicazione dei responsabili del **GOM**.



A cura del  
Gruppo Oncologico Multidisciplinare  
Tumori eredo-familiari



ISTITUTO NAZIONALE TUMORI  
IRCCS - Fondazione Pascale

