

Manifesto per il Diritto alla Medicina Personalizzata



FOCUS SULL'ONCOLOGIA



con il contributo
non condizionante di





Per Medicina Personalizzata si intende un approccio terapeutico che prevede *“lo studio delle caratteristiche genotipiche e fenotipiche (comprese anche dell’ambiente, dello stile di vita, delle comorbidità, dello stato psico-sociale), di ogni singolo individuo, e si pone lo scopo di integrare tra loro tali informazioni, conferendo caratteristiche uniche a patologie complesse che possono così essere diagnosticate e curate in maniera più efficace, con un chiaro impatto sia dal punto di vista clinico che socio-economico”*.

È opportuno pertanto intendere la medicina oncologica personalizzata, non solo come una personalizzazione della diagnosi e della terapia (in base alle specifiche caratteristiche molecolari del tumore, la cosiddetta medicina di precisione), ma come una visione globale di cure personalizzate, basate sulla specificità della singola persona, in un percorso di cura che metta al centro il singolo paziente sia dal punto di vista terapeutico sia dal punto di vista della qualità della vita.

Gli sviluppi tecnologici, alla base della medicina personalizzata, hanno reso disponibili per molti pazienti nuove opzioni diagnostiche e terapeutiche che hanno spesso portato ad una miglior aderenza terapeutica al trattamento e ad una migliore qualità di vita.

I nuovi farmaci oncologici vengono studiati all’interno di studi clinici sempre più complessi facendo emergere un modello che basa la selezione del trattamento sulle **alterazioni genetiche del tumore** (mutazioni o amplificazioni) e non più sull’organo sede del tumore stesso. Gli studi dimostrano che molti pazienti beneficiano di migliori risultati clinici, quando vengono identificate specifiche mutazioni genetiche espresse dal tumore, che possono essere bersaglio di **terapie mirate**. Contemporaneamente, si stanno rendendo disponibili sul mercato e nella pratica clinica oncologica, test molecolari effettuati con tecnologia Next Generation Sequencing (NGS) per la profilazione genetica su biopsia solida e biopsia liquida. Questi nuovi test sono in grado di analizzare centinaia di mutazioni geniche in una singola analisi in tempi rapidi e con una elevata accuratezza dei risultati. L’esecuzione di queste analisi **NGS di profilazione molecolare**, validate e certificate per la qualità del dato prodotto, potrebbero permettere ai pazienti di accedere a terapie mirate verso la mutazione che è stata riscontrata, ottenendo quindi un beneficio clinico significativo. La profilazione genomica completa del tumore stesso contribuisce ad ottimizzare la diagnosi e il percorso terapeutico del paziente attraverso l’identificazione di tutti i potenziali bersagli farmacologici

con un singolo esame. Una maggiore capacità di identificare i biomarcatori predittivi di potenziale efficacia terapeutica, consente di comprendere le dinamiche della progressione della malattia e della risposta al trattamento, permettendone un monitoraggio più ottimale.

La raccolta e l'analisi dei dati così prodotti e raccolti non sta solo sviluppando le conoscenze sull'approccio al trattamento iniziale, ma è utile anche per informare in che modo il tumore potrebbe evolvere o recidivare, aiutando a pianificare le future scelte terapeutiche. Tuttavia, queste innovative tecnologie diagnostiche, come quelle di tecnologia NGS, non sono ancora rese accessibili e quindi garantite in modo equo in ogni regione, creando disuguaglianze di accesso ai cittadini. Per poter introdurre questa tecnologia in modo sistematico nella pratica clinica, occorrerà valutarla anche sotto il profilo economico, analizzandone il beneficio in termini di analisi costo-efficacia e stimandone l'impatto complessivo sulla spesa sanitaria, attraverso una attenta valutazione del bilancio tra i costi emergenti ed i costi cessanti e del confronto tra gli indicatori di esito (quali ad esempio anni di vita corretti per la qualità della vita, ecc).

Ad oggi si conoscono più di 200 tipi diversi di cancro, di cui quasi la metà rientra nelle categorie di quelli meno comuni o rari e per molti la crescita tumorale è guidata in parte dalle alterazioni genomiche. L'esigenza è dunque quella di avere e valutare sempre di più evidenze che caratterizzino il tumore dal punto di vista molecolare. I nuovi farmaci oncologici che sfruttano il modello mutazionale, possono avere un valore terapeutico aggiuntivo con particolare riferimento ai tumori rari e nei pazienti che hanno esaurito le linee di trattamento standard; per questo motivo, la diagnostica molecolare, anche tramite l'utilizzo di NGS, assumerà un ruolo sempre più determinante per identificare i pazienti affetti da tumori portatori di mutazioni suscettibili ai nuovi trattamenti. L'approccio a questo nuovo modello può anche aiutare le persone con forme tradizionalmente classificate come più comuni di cancro (cancro del polmone, il cancro al colon retto, alla mammella, il melanoma ecc..) ma che i recenti avanzamenti tecnologici hanno permesso di considerare come diversi gli uni dagli altri all'interno della medesima istologia a causa del riscontro di un diverso quadro mutazionale genetico in grado potenzialmente di condizionarne la risposta ai farmaci. Oltre che di condizionarne l'incidenza degli eventi avversi.

Per questi motivi, la complessità della gestione del modello mutazionale in oncologia richiede, in maniera imprescindibile, l'attivazione di **gruppi interdisciplinari**, in cui siano integrate le competenze oncologiche, ematologiche, di biologia molecolare, di bioinformatica, di anatomia patologica, di farmacologia clinica e farmacogenetica, della farmacia ospedaliera e di esperti di repository genomici e di normativa sulla privacy, di bioetica e di counseling genetico, per poter governare i processi clinici e decisionali di appropriatezza. Uno dei punti chiave di una nuova governance correlata al modello mutazionale in oncologia ed ematologia si basa quindi sull'istituzione del **Molecular Tumor Board (MTB), per gestire la complessità e la comprensione dei test di profilazione genomica e la scelta dei farmaci attivi** (o delle combinazioni) che possono essere già disponibili e rimborsati, oppure disponibili ma non ancora registrati per la specifica indicazione o in fase di sperimentazione clinica.

Appare pertanto opportuno, al fine di garantire l'accesso appropriato ai farmaci mirati, un'evoluzione degli aspetti regolatori e una modifica delle condizioni di accessibilità previsti dalle norme attuali.

Il nostro Sistema sanitario nazionale (SSN) deve affrontare con tempestività le complesse questioni che si accompagnano a questa trasformazione, fra le quali è centrale la decisione terapeutica, che non può più rimanere in capo al singolo oncologo, ma deve divenire una decisione condivisa da team multidisciplinari di esperti (MTB) provenienti da centri accreditati secondo standard condivisi e messi tra di loro in stretto collegamento attraverso una rete di collaborazione e di continuo scambio di conoscenze.

Per governare il fenomeno e offrire a tutti i pazienti le medesime opportunità, evitando discriminazioni geografiche o economiche, è necessario governare questo nuovo modello definendo, in modo approfondito, limiti e opportunità.

Crediamo che, **a fronte di scenari in evoluzione, è fondamentale che i cittadini ne siano consapevoli, sappiano far valere i propri diritti** e siano vigili e primi attori del cambiamento. Questo Manifesto vuole intervenire a supporto del paziente affetto da patologia oncologica, fornendo un approfondimento rispetto alle opportunità che l'approccio alla medicina personalizzata oggi può rappresentare. Con questo lavoro vogliamo prima di tutto informare il paziente sui suoi diritti e consolidare il suo protagonismo attraverso la partecipazione consapevole ed attiva a tutte le decisioni che riguardano il suo percorso di cura. Vogliamo inoltre che il Manifesto sia contemporaneamente uno strumento a sostegno del Servizio Sanitario Nazionale e dei professionisti sanitari, indicando percorsi e strategie utili alla implementazione del modello della medicina personalizzata, la cui attuazione necessiterà di un importante adeguamento dal punto di vista della governance sanitaria e dei vari soggetti coinvolti.

Manifesto per il diritto alla medicina personalizzata

FOCUS SULL'ONCOLOGIA

• Diritto ad un trattamento personalizzato

Ogni individuo è unico, ha una storia clinica e uno stile di vita propri, vive in un determinato ambiente, in alcuni casi può essere affetto da più patologie che lo costringono ad assumere diverse terapie. È fondamentale tener conto di tutti questi fattori per poter garantire una terapia personalizzata che sia efficace, poiché l'efficacia della terapia può essere influenzata da ognuno di questi fattori, sia in negativo, sia in positivo.

Diritto

*Ogni persona ha diritto ad un **trattamento medico personalizzato** capace di determinare il miglior risultato di salute possibile, **che tenga in considerazione e rispetti anche tutte le caratteristiche individuali rilevanti**, quali: le caratteristiche genotipiche e fenotipiche dell'individuo, il sesso, l'età, la presenza di più patologie, l'assunzione di più medicinali, lo stile di vita e le condizioni psico-sociali, e le differenze religiose/culturali.*

Prospettive di implementazione

Nell'ottica di favorire l'approccio ad una terapia personalizzata, da un lato è necessario che i medici tengano in piena considerazione i fattori che possono influenzare i trattamenti proposti, analizzando tutte le caratteristiche individuali. Dall'altro è compito del paziente seguire le indicazioni mediche riguardo la terapia e comunicare tutte le informazioni (patologie concomitanti, terapie in corso ecc) e le abitudini di vita che lo riguardano. Da qui l'importanza del ruolo ricoperto dai gruppi interdisciplinari, capaci di valorizzare le informazioni raccolte ciascuno per la sfera di propria competenza. L'estrema complessità della gestione del modello della medicina personalizzata, e del modello mutazionale in particolare infatti, **richiede in maniera imprescindibile la costituzione dei Molecular Tumor Board**, in cui siano integrate le competenze oncologiche, ematologiche, della biologia molecolare, di bioinformatica delle anatomie patologiche, della farmacologia clinica, delle farmacie ospedaliere e di esperti di repository genomici e di normativa sulla privacy, di bioetica e di counseling genetico, per poter governare i processi clinici e decisionali di appropriatezza.

• Diritto all'innovazione diagnostica e terapeutica

L'innovazione ogni giorno fa enormi progressi e mette a disposizione dei pazienti terapie e tecniche diagnostiche impensabili fino a poco tempo fa. Nell'ambito del modello della medicina personalizzata le nuove tecnologie hanno permesso di analizzare alcune caratteristiche molecolari del paziente e della sua malattia come un bersaglio di specifiche terapie antitumorali. I bersagli verso cui indirizzare la terapia mirata, possono essere individuati con diverse tecnologie: tradizionali e più innovative. Tra le più innovative, la **NGS, una metodica diagnostica che consente di individuare in maniera molto precisa e in tempi rapidi le specifiche alterazioni molecolari su cui scegliere i farmaci mirati**. Ad oggi i nuovi test NGS non sono nei LEA (elenco delle prestazioni erogate a carico del SSN) e le tariffe di rimborso alle strutture da parte dei Servizi sanitari regionali sono diverse da regione a regione. Inoltre il report mutazionale generato da NGS può indicare farmaci attivi che possono essere già disponibili e rimborsati oppure disponibili ma non registrati per la specifica indicazione o in fase di sperimentazione clinica limitando di fatto l'accessibilità alle terapie mirate. Ciò solleva questioni di carattere etico e impone di colmare il vuoto di carattere regolatorio ad oggi presente.

Diritto

*Ogni persona ha diritto ad **accedere alle terapie e alle tecnologie diagnostiche innovative**, se ritenute appropriate al suo caso, al fine di ricavarne un potenziale vantaggio rispetto alle terapie e alle tecnologie diagnostiche tradizionali senza vincoli di residenza e ostacoli di natura amministrativa, burocratica ed economica.*

Prospettive di implementazione

Nell'ambito dello scenario attuale il nostro Servizio Sanitario Nazionale deve favorire l'accesso all'innovazione ai pazienti che ne possono trarre benefici, a cominciare dalla garanzia di **tariffe uniformi per i rimborsi alle Regioni e dall'inserimento nei Lea dei nuovi test diagnostici sulle alterazioni molecolari (NGS)**. È inoltre opportuno, al fine di garantire l'accesso appropriato ai farmaci mirati un'evoluzione degli aspetti regolatori e una modifica delle condizioni di accessibilità previsti dalla legge 648/96, delle previsioni della legge 326/2003 art. 48 (fondo del 5%) e del DM 7/9/2017 (G.U. 256 del 2.11.2017) Disciplina dell'uso terapeutico di medicinale sottoposto a sperimentazione clinica.

• Diritto all' equità delle cure

In Italia sussistono forti **differenziazioni territoriali** che nel tempo hanno portato e stanno tutt'oggi sviluppando grosse **disuguaglianze** tra cittadini nella fruizione di prestazioni e servizi accessibili e di qualità. Ad oggi solo alcune regioni garantiscono l'erogazione dei test NGS. Altre regioni, non avendo previsto l'inserimento dei test nei LEA regionali, sono portate a privilegiare l'utilizzo di metodiche di analisi molecolare tradizionali e meno efficaci. I pazienti di queste regioni pertanto non possono usufruirne o devono spostarsi in regioni dove sono erogate, previa autorizzazione da parte della propria ASL. Di conseguenza anche l'accesso a terapie mirate risulta in parte compromesso. Le considerazioni di carattere puramente economico, le differenze e le inerzie organizzative dei territori non devono rappresentare un ostacolo alle cure.

Diritto

*Ogni persona ha **diritto che la salute sia garantita in modo equo** su tutto il territorio nazionale. L'accesso a prestazioni diagnostiche innovative e alle terapie mirate, valutato secondo criteri di appropriatezza, deve essere garantito indipendentemente da considerazioni di carattere territoriale ed economico così da assicurare che ogni paziente abbia le stesse opportunità di cura.*

Prospettive di implementazione

È necessario avviare una **valutazione sulle strutture eleggibili all'utilizzo della tecnologia NGS e alle terapie mirate** favorendo modalità organizzative anche tra le regioni per garantire ad ogni cittadino le stesse opportunità di cura. In questa ottica è necessario favorire la diffusione dei MTB sul territorio, collegi atti a valutare l'opportunità per il singolo paziente di accedere ai test NGS e alle terapie mirate.

È necessario, inoltre, che anche i laboratori che utilizzano le tecnologie NGS in campo oncologico lavorino continuamente in rete, con una specifica regolamentazione riguardante normative e procedure standardizzate per la conduzione dei test, per l'accreditamento dei laboratori, per la conservazione, la gestione, l'analisi e la riservatezza dei dati ottenuti.

• Diritto alla qualità della vita

Nel percorso della cura oncologica, è necessario avere un'attenzione particolare riguardo alla qualità di vita del singolo paziente, ponendo al centro non solo la cura del tumore ma il paziente, il suo benessere psicofisico ed il benessere di coloro che lo assistono.

Le terapie oncologiche determinano infatti molto spesso rilevanti cambiamenti nella vita del paziente. Gli eventi avversi delle terapie (tossicità) possono in alcuni casi essere tali da rendere impossibile la loro prosecuzione. Per questo è fondamentale riuscire a prevenirli, riconoscerli e trattarli tempestivamente. **L'utilizzo di terapie mirate, calibrate sul singolo paziente** hanno il vantaggio di evitare terapie potenzialmente inutili e limitare, **di conseguenza, anche gli eventi avversi ad esse correlate.**

Diritto

*Ogni persona ha diritto ad avere terapie che limitino il più possibile gli eventi avversi, contribuendo così a **migliorare la sua qualità della vita e quella delle persone che lo assistono**. Ha diritto ad accedere dunque a terapie il più possibile personalizzate. Ha diritto ad essere rispettato, ascoltato e a ricevere informazioni utili sulla terapia in corso in una costante ed efficace comunicazione medico-paziente, improntata su una collaborazione reciproca nella definizione del miglior percorso terapeutico. Il paziente deve essere orientato da parte del clinico sull'alimentazione e sullo stile di vita sano da adottare (riposo, esercizio fisico, benessere psicofisico) al fine di prevenire e contenere gli eventi avversi. Deve essere informato precisamente sui diversi possibili eventi avversi e deve ottenere un intervento tempestivo qualora questi si presentassero. Il paziente ha il compito di assicurare una comunicazione tempestiva ai medici che lo hanno in cura, dell'insorgere di eventuali eventi avversi.*

Prospettive di implementazione

È necessario favorire il monitoraggio degli eventi avversi e implementare canali di comunicazione/informazione (telemedicina, colloqui periodici, telefoni utili, ecc) tra paziente e professionisti sanitari per un intervento preventivo e tempestivo. Un ruolo determinante è assunto in questo contesto dal counseling farmacologico che deve essere favorito ed implementato per intervenire sulla compliance del paziente e sulla riduzione del rischio di eventi avversi. In questo contesto è auspicabile **l'implementazione della telemedicina** per il monitoraggio e la cura del paziente, quando possibile nel contesto della terapia proposta. Per un miglioramento della qualità di vita dei pazienti oncologici è necessario inoltre porre una maggiore attenzione e un maggior supporto verso le **figure dei caregiver**, elementi imprescindibili della cura. Il caregiver è una persona prevalentemente di provenienza familiare (di solito coniugi, conviventi, figli o altri parenti) e rappresenta un ruolo chiave insostituibile e di incommensurabile importanza per benessere psicofisico della persona assistita, e per il risparmio economico delle risorse pubbliche. Nel percorso di una cura oncologica bisognerebbe avere quindi una attenzione particolare anche alla qualità di vita delle figure dei caregiver che vivono in una sorta di immobilità delle proprie aspettative personali, ponendo totalmente le proprie energie psico-fisiche al servizio della persona che necessita di assistenza. Numerosi studi hanno evidenziato come spesso i caregiver, esposti in modo prolungato a fattori stressanti, abbiano avuto un impatto negativo sul proprio benessere psicofisico (dall'insorgenza di disturbi del sonno, di depressione, o ansia), fino ad una compromissione del loro funzionamento quotidiano in ambito lavorativo, familiare e sociale. Interventi specifici di ottimizzazione delle cure non possono essere condotti senza tener conto anche del miglioramento della qualità di vita di tali figure che vivono a stretto contatto con la persona assistita.

• Diritto all'informazione e orientamento

L'informazione chiara, completa e fruibile garantisce maggiore adesione alle cure da parte dei pazienti, favorisce l'empowerment, mette in condizione quindi il paziente di partecipare attivamente alle cure e alla scelta delle opzioni terapeutiche. Al fine di garantire un approccio al paziente davvero "personalizzato", il ruolo dei medici è anche quello di **orientare il paziente sulle tecniche diagnostiche e terapeutiche disponibili** per la sua specifica condizione. È parimenti fondamentale il ruolo del paziente nella completa collaborazione con i medici nel seguire la terapia e condividere informazioni su terapie già in corso, stili di vita, patologie concomitanti, dubbi, paure ecc. Una comunicazione efficace ed empatica tra il medico e il paziente e i familiari è ritenuta ormai parte fondamentale e imprescindibile del percorso di cura della malattia.

Diritto

*Ogni persona ha diritto ad essere informata in modo semplice, chiaro e completo rispetto alla propria patologia, alle ripercussioni sulla qualità della vita, al trattamento sanitario cui è sottoposto o a cui dovrà sottoporsi. **Deve essere messo al corrente delle opportunità di diagnosi e cura che sono a disposizione per la sua patologia**, anche se disponibili presso altre strutture sanitarie, diverse da quelle presso cui è in cura, ed **essere messo quindi nella condizione di potervi accedere**.*

Prospettive di implementazione

Il tempo da dedicare al paziente all'informazione deve essere adeguato e sufficiente ad una corretta e

completa comprensione, in tutte le fasi di cura, dall'avvio ai follow up. L'accesso alla terapia deve essere sempre preceduto da un **consenso informato** accurato, in cui sarà spiegata nel dettaglio la patologia, la cura prescritta, i possibili risultati attesi ed eventuali eventi avversi della terapia.

Il medico deve inoltre orientare il paziente ed avere quindi a disposizione informazioni sulla rete dei servizi e prestazioni presenti sul territorio. A tal proposito è fondamentale la **messa in rete dei professionisti e la disponibilità delle informazioni sulle strutture che utilizzano tecnologie di diagnostica molecolare di ultima generazione (NGS), che somministrano terapie target e che effettuano sperimentazioni**. In tal senso è necessario il ripristino della banca dati sulle sperimentazioni cliniche in atto e la realizzazione, configurazione e gestione di un **sistema informatico (piattaforma mutazionale) in modo da assicurare la discussione collegiale dei casi clinici di particolare complessità**, sulla base della profilazione genomica (NGS), costituendo un "contenitore" di grande rilevanza sulla epidemiologia delle mutazioni e della ricerca oncologica non solo all'interno di studi clinici (non sempre rappresentativi delle complesse situazioni cliniche dei Pazienti), ma anche nella attività clinica quotidiana (Real World Evidence, RWE).

In ultimo, diversi studi dimostrano come i cittadini usino sempre più spesso internet e i social network (Facebook, YouTube, Instagram e Twitter) per reperire informazioni che riguardano la salute, propria e dei propri cari. Per diffondere informazioni, occorrerà quindi anche cercare di comunicare informazioni scientificamente corrette attraverso queste nuove tecnologie, utilizzando linguaggi, piattaforme, strumenti e forme di comunicazione appropriati verso il pubblico che si desidera raggiungere. L'utilizzo del web e della tecnologia, inoltre, potrebbe anche facilitare la connessione e lo scambio tra pazienti ed operatori sanitari mediante portali certificati.

• Diritto alla tempestività delle cure

La tempestività nella diagnosi e nell'avvio delle terapie in oncologia rappresenta forse l'obiettivo primario da assicurare, capace di garantire, più di ogni cura, il miglior risultato in termini di guarigione. L'esistenza di tecniche di analisi molecolare in grado di prevedere e diagnosticare in tempi celeri ed in modo preciso la presenza e la tipologia di tumore è la sfida da affrontare. **La tecnologia di sequenziamento genico (NGS) consente l'analisi di una grande quantità di geni in poco tempo** e ciò consente quindi di ottenere risultati e referti in tempi rapidi a beneficio dell'avvio della terapia.

Diritto

*Ogni persona ha diritto a ricevere nel più breve tempo possibile una **diagnosi precisa e un accesso alle cure tempestivo** usufruendo, laddove necessario, di tecnologie diagnostiche innovative senza limitazioni o ritardi determinati da disfunzioni organizzative, burocrazia, liste d'attesa e considerazioni di tipo economico che ne limitano l'accesso.*

Prospettive di implementazione

È opportuno favorire **l'accesso a tecnologie diagnostiche che contribuiscono a ridurre i tempi di diagnosi e l'avvio delle cure anche investendo in nuove tecnologie**. È inoltre necessario lavorare sul governo dei tempi e della presa in carico attraverso diverse azioni: contenimento delle liste d'attesa, implementazione PDTA oncologici, implementazione reti oncologiche e sinergia tra reti.

• Diritto all'accesso alle cure appropriate

L'appropriatezza è uno strumento fondamentale per garantire il buon funzionamento dei sistemi sanitari in termini di efficacia, efficienza, equità e sostenibilità. Una cura può considerarsi appropriata quando sia associata ad un beneficio netto o, più precisamente, quando è in grado di **massimizzare il beneficio e minimizzare il rischio** al quale un paziente va incontro quando accede a determinate prestazioni o servizi. Una determinata terapia può portare vantaggi significativi ad un paziente ma può, per un altro paziente, risultare inutile. Il ruolo dei professionisti che operano sul campo è fondamentale per raggiungere livelli sempre più elevati di appropriatezza clinica ed organizzativa. Non tutti i pazienti possono giovare allo stesso modo di una determinata terapia e per questo **la valutazione di appropriatezza è cruciale anche e soprattutto per governare il modello di medicina personalizzata**.

Diritto

Ogni persona ha diritto ad accedere ad una cura che determina un **beneficio netto e minimizza il rischio al quale può andare incontro**. Ha diritto ad una valutazione accurata di tutte quelle informazioni rilevanti che lo caratterizzano (genetiche, fenotipiche, di comorbidità, legate allo stile di vita ed alla condizione psico-sociale) e che contribuiscono a determinare scelte terapeutiche appropriate.

Prospettive di implementazione

Al fine di garantire il buon funzionamento dei sistemi sanitari in termini di efficacia, efficienza, equità e sostenibilità è necessario definire, nell'ambito dell'accesso alle metodiche di sequenziamento genico (NGS) i criteri di reclutamento dei pazienti che devono essere chiari ed espliciti. Pertanto è essenziale chiarire con **linee guida specifiche quali sono i pazienti che possono beneficiare di tali tecnologie**, per quali tipologie di tumore è indicato l'utilizzo, a quale stadio della malattia è opportuno utilizzarle, dopo quanti trattamenti non andati a buon fine ecc. È fondamentale l'implementazione di un sistema informativo attraverso **una piattaforma informatica unica e trasparente che connetta i vari centri oncologici regionali al MTB**, permettendo di analizzare casi specifici per i quali è necessaria una profilazione genetico-molecolare più estesa rispetto ai test standard, e quindi una consulenza multidisciplinare volta ad individuare il trattamento più adeguato ad ogni singolo paziente. Necessaria è pure la definizione, attraverso criteri trasparenti, del processo di **identificazione e di accreditamento dei centri regionali che possano eseguire i test NGS**. Pertanto è necessario garantire, con scelte regionali (chiare e trasparenti), l'identificazione e l'accreditamento dei centri di esecuzione dei test NGS, che assicurino volumi di produzione tali da offrire qualità ed efficienza, concorrendo a migliorare il rapporto costo-efficacia dell'esame.

• Diritto alla partecipazione e alla scelta delle cure

Il coinvolgimento del paziente nel processo di cura, dalla diagnosi ai follow up, contribuisce a migliorare gli esiti di salute: nello specifico sembrerebbe contribuire ad una migliore qualità di vita, una migliore soddisfazione nella relazione di cura, e alla messa in atto di comportamenti più salutari. Tali processi favoriscono e contribuiscono a consolidare la relazione di fiducia medico-paziente, portando ad una maggiore compliance nonché ad una maggiore aderenza terapeutica. Favorire una gestione responsabile della propria malattia ed incoraggiare i pazienti ad una maggior consapevolezza nei confronti della propria salute e delle sue determinanti sembrano essere ormai processi fondamentali ed imprescindibili della cura e della sua efficacia.

Diritto

Ogni persona ha diritto a **partecipare alle scelte terapeutiche** e il suo parere deve essere ascoltato, rispettato e tenuto in considerazione in appositi e specifici momenti di discussione individuati all'interno del piano terapeutico con delle equipe multidisciplinari. Il Servizio sanitario deve promuoversi come agente di informazione attiva nei confronti dei pazienti e dei loro familiari, favorendo quella consapevolezza e competenza utile per coinvolgere gli utenti in un **processo decisionale condiviso con i professionisti sanitari**: processo che in alcuni casi può essere particolarmente difficile e deve essere affrontato con la dovuta sensibilità e delicatezza.

Prospettive di implementazione

In questo senso i medici specialisti, i medici di medicina generale ed in generale tutti gli operatori sanitari che si confrontano con il paziente, rappresentano un ruolo cruciale nell'orientamento e nell'informazione circa le terapie e le tecniche diagnostiche che possono essere adottate nello specifico caso. **È pertanto opportuno che si favoriscano momenti di confronto tra personale sanitario e paziente**, che il paziente sia incluso, quale membro a tutti gli effetti attivo nei momenti di discussione delle scelte terapeutiche e che il suo parere sia ascoltato. Nell'assunzione della migliore decisione terapeutica, e nel difficile equilibrio tra quantità e qualità di vita devono essere quindi considerate le volontà e le aspettative per la vita di ogni singolo paziente. Tali momenti di confronto nell'individuazione del trattamento più appropriato da applicare potrebbero essere aperti, a seconda della decisione e volontà del paziente, anche ai famigliari più stretti o alle persone più care. Una maggiore assunzione di consapevolezza da parte dei famigliari e/o delle persone più care può contribuire in modo favorevole all'accompagnamento del paziente nel difficile percorso di cura e portare ad una migliore aderenza terapeutica.

• Diritto alla formazione

La formazione in Italia è una delle migliori del mondo, tuttavia ancora non sono del tutto approfondite, nell'ambito universitario e post universitario alcune materie come quelle inerenti alle opportunità e allo sviluppo della medicina personalizzata. Ad oggi le competenze dei professionisti, sebbene di altissimo livello, si mostrano talvolta scollegate fra loro ed insorgono problemi di comunicazione tra operatori sanitari con diverse competenze specifiche. È difficile a volte seguire ed accompagnare tempestivamente lo sviluppo repentino di nuove tecnologie diagnostiche e terapeutiche con formazioni specifiche.

Altro fattore da tenere in considerazione deriva dal fatto che numerosi studi hanno mostrato come la maggior parte dei malati oncologici desideri un dialogo migliore con i clinici ed una miglior comunicazione delle informazioni fornite. Nel pensare quindi ad un miglioramento della formazione specifica dei sanitari, sembrerebbe essere necessario implementare competenze per una comunicazione medico-paziente più efficace e maggiormente adattata alle esigenze e attitudini del singolo paziente.

Diritto

*Ogni persona ha diritto ad essere seguita da **medici formati all'utilizzo delle nuove tecnologie, in grado di orientarla rispetto alle nuove opportunità diagnostiche e terapeutiche esistenti** e capaci di interagire in modo complementare rispetto alle varie competenze. Allo stesso tempo il **personale sanitario ha diritto a percorsi di formazione** per essere messo nelle condizioni di orientare in modo preciso il paziente, optare per scelte terapeutiche appropriate, essere in grado di utilizzare nuove tecnologie.*

Prospettive di implementazione

La formazione dei medici è un punto chiave per affrontare le sfide poste dalla medicina personalizzata. È pertanto prioritario **promuovere e assicurare la formazione di personale specializzato necessario per il futuro sviluppo dei test NGS**; per la refertazione, l'interpretazione dei risultati, la scelta terapeutica; educare i clinici a una informazione esaustiva al paziente a cui è proposto l'esame e l'eventuale trattamento a seguito dei risultati del test. **È necessario inoltre formare professionisti non solo preparati tecnicamente e continuamente aggiornati sulle nuove conoscenze scientifiche, ma anche in grado di sviluppare un rapporto medico-paziente** che permetta loro di raccogliere informazioni che influiscono sulla suscettibilità individuale alla malattia e che permetta di creare un miglior approccio empatico ed una migliore relazione di fiducia. È fondamentale che si consolidi una cultura della privacy che contemperi le esigenze, particolarmente rilevanti in questo settore, di accumulare in modo sicuro valide informazioni a scopo scientifico e programmatico con il rispetto e il coinvolgimento della persona. Vi è quindi la necessità di formare professionisti in grado di integrare la medicina con la capacità di ascolto e comunicazione, con altre discipline e anche con le scienze sociali. Dal momento che l'esercizio della medicina personalizzata richiede il coinvolgimento di gruppi multistakeholder (enti regolatori, operatori sanitari, tecnici, e molti altri), è necessario **favorire una cultura di integrazione delle competenze e aperta alla multidisciplinarietà, al fine di ridurre la frammentazione delle conoscenze e i problemi di comunicazione**. In quest'ottica multidisciplinare sarà necessario per una maggior condivisione degli obiettivi, un coinvolgimento delle diverse società scientifiche, delle varie associazioni dei pazienti oncologici e delle organizzazioni civiche.

• Diritto alla privacy e al rispetto degli aspetti psicologici

La diagnosi di tumore e le sue conseguenze possono avere un forte impatto negativo sulla vita dei malati e delle loro famiglie, ben oltre la vasta gamma di sintomi fisici sui quali generalmente si concentra l'attenzione di chi ha in cura i pazienti. La malattia infatti può influire su aspetti psicologici, emozionali, sociali e spirituali della salute: la malattia può generare sfiducia, perdita di interesse, problematiche in ambito familiare, lavorativo, economico e sociale. Molti dei pazienti oncologici con nuova diagnosi risulta affetto da ansia, depressione e spesso sviluppa disagio psicologico. **Il carico per il paziente è ulteriormente appesantito da necessità pratiche oltre che da bisogni di tipo informativo**: se le informazioni non vengono fornite in modo adeguato, e in un contesto appropriato, le conseguenze psicologiche sul paziente possono essere molto pesanti, comportando un aumento del livello d'ansia e d'incertezza, e impattando negativamente sullo stato di salute del paziente. La presenza di tutti questi bisogni psicosociali

può limitare notevolmente l'individuo nelle sue attività, costituendo quindi anche un problema di natura sociale ed economica. È ampiamente documentato inoltre come stati di ansia, depressione, disturbi del sonno o demoralizzazione influenzano negativamente la qualità di vita, l'aderenza ai trattamenti medici, la percezione degli eventi avversi, la relazione medico-paziente, i tempi di degenza, di recupero e di riabilitazione e possono ostacolare la capacità di affrontare la malattia, e ridurre la compliance terapeutica. L'assistenza psicosociale è ormai considerata, in effetti, una componente essenziale di un'assistenza oncologica ottimale. È anche noto come una riabilitazione psicologica consenta di reinserire, là ove possibile, più precocemente le persone nel sistema lavorativo, nella famiglia e nella società civile. Altro fattore da tenere in considerazione deriva dall'enorme **quantità di informazioni anche su malattie trasmissibili, che si produce attraverso il sequenziamento genico**, utile anche ai clinici ai fini della ricerca scientifica, e che **pone questioni rilevanti di carattere etico e di privacy** che dovranno imprescindibilmente essere considerati nella comunicazione al paziente.

Diritto

*Ogni persona ha diritto a che **siano valutati gli aspetti psicologici ed a ricevere laddove necessario il supporto psicologico per sé e per il caregiver**. Data la complessità e la delicatezza del tema la persona ha diritto a **non essere lasciato solo nel momento della restituzione dei risultati del test** e che questo momento sia accompagnato e gestito dai medici di riferimento. Ha diritto a ricevere **supporto alla comprensione delle eventuali implicazioni di alcuni risultati**, con particolare riguardo all'analisi di geni che possono essere interessati da mutazioni. Ha il diritto inoltre alla confidenzialità delle informazioni di carattere personale, incluse quelle che riguardano il suo stato di salute. L'esecuzione di un test di sequenziamento genico, deve essere sempre preceduta da un **consenso informato** che dovrà spiegare al paziente, in maniera chiara e dettagliata, la tipologia del test che sarà impiegato, le sue finalità e da chi e come verranno conservati e trattati i dati; sarà inoltre richiesto al paziente l'eventuale consenso all'impiego specifico dei dati a fini di ricerca e alla conservazione in specifici database informatici.*

Prospettive di implementazione

Attraverso l'utilizzo dei test genici, che hanno la capacità di sequenziare centinaia di geni contemporaneamente il paziente potrebbe venire a conoscenza di eventuali altre patologie a cui potrà andare in contro anche se al momento non ha sviluppato sintomi. È auspicabile prevedere, data la complessità e la delicatezza del tema, l'inserimento nel processo di informazione dei pazienti di un colloquio prima di procedere al test per esempio, per mettere il paziente e i familiari al corrente che potrebbero scoprire di poter sviluppare altre patologie oltre a quelle per cui si è richiesto l'esame o che solo alcune mutazioni e non altre sono coperte, allo stato attuale, dal SSN perché potenzialmente trattabili con terapie mirate; o anche per assicurarsi che la decisione sia consapevole in base a prognosi e benefici attesi. È inoltre opportuno prevedere, se necessario, **l'intervento di uno psico-oncologo, in presenza di difficoltà ricettive di un risultato negativo da parte di un paziente con eccessive aspettative**.

• Diritto all'umanizzazione delle cure

L'umanizzazione delle cure vuol dire occuparsi del paziente non solo dal punto di vista biologico, della malattia, ma anche da quello psicologico e relazionale. Il modo in cui il paziente ed i familiari vivono e percepiscono l'esperienza della malattia, è influenzato da diversi fattori, oltre a quelli strettamente sanitari, come ad esempio quelli delle caratteristiche dell'ambiente fisico in cui viene svolta la cura. Umanizzare le cure significa rendere i luoghi di assistenza più sicuri, accoglienti, più confortevoli e senza dolore. Umanizzare le cure significa **curare il malato, non la malattia**. La consapevolezza di tutti gli attori rispetto a questi elementi, gioca un ruolo fondamentale, proattivo, nel perseguimento di elevati standard qualitativi delle cure e produce migliori esiti sullo stato di salute dei cittadini. Personalizzare le cure vuol dire non solo mirare ad una terapia personalizzata specifica per l'individuo ma significa anche una medicina basata sui bisogni, sulle necessità, sulle attitudini e sulla vita del singolo paziente.

Diritto

*Ogni persona ha diritto a ricevere un trattamento improntato alla cortesia, alla disponibilità, al dialogo, all'ascolto, all'accoglienza e all'empatia, da parte di tutti gli operatori sanitari e non. Ha diritto ad un **approccio alle cure umanizzante**, orientato anche **al coinvolgimento e alla progettazione comune del percorso di cura**.*

Prospettive di implementazione

Migliorare le capacità relazionali, mettersi in "ascolto" dei pazienti per valutare il carico di ansia e depressione legato alla notizia di una diagnosi di cancro o ad una aspettativa delusa; e ancora analizzare i bisogni sociali, rappresentano degli aspetti imprescindibili della cura ai quali è necessario rispondere. In questa ottica, è necessario diffondere e consolidare la creazione di una cultura dell'umanizzazione delle cure a partire dalla formazione degli operatori sanitari fino alla realizzazione di campagne, programmi e politiche volte a sensibilizzare operatori e cittadini a questi temi. In tale percorso diventano fondamentali adeguati interventi architettonici volti a rendere più accoglienti e confortevoli gli spazi di cura, eliminando quell'immagine fredda e asettica che spesso li caratterizza. Sarà inoltre necessario un coinvolgimento sempre maggiore di associazioni di volontariato per riempire tali spazi di piacevoli iniziative di intrattenimento. L'umanizzazione di spazi e di tempi di cura dovrebbe diventare uno degli obiettivi primari nel progettare una terapia maggiormente efficace.

→ **Hanno collaborato alla stesura e sottoscrivono il Manifesto:**

AIOM, Associazione Italiana di Oncologia Medica

Alleanza contro il cancro

Europa Donna Italia

FMP, Fondazione per la Medicina Personalizzata

FNOMCeO, Federazione Nazionale degli Ordini dei Medici Chirurghi e degli Odontoiatri

LILT, Lega Italiana per la Lotta contro i Tumori

Lorusso Domenica, Responsabile ricerca clinica fondazione policlinico gemelli IRCCS

Normanno Nicola, Cell Biology and Biotherapy Unit INT - Fondazione Pascale

PERIPLO, Associazione reti oncologiche

Pruneri Giancarlo, Head, Department of Pathology, Fondazione IRCCS Istituto Nazionale Tumori

ReS, Fondazione Ricerca e Salute

SIAPEC, Società Italiana di Anatomia Patologica

SIF, Società Italiana di Farmacologia

WALCE onlus - Women Against Lung Cancer In Europe



con il contributo non condizionante di

