PATOLOGIE RARE

IN ONCOLOGIA

"TUMORI RARI"

Fondamenti scientifici ed aspetti legislativi

Il Centro di Riferimento Regionale

Tumori Endocrini Ereditari (T.E.E.)

19 Settembre 2013

Roma

Dott.ssa Francesca Giusti

Prof.ssa Maria Luisa Brandi

I Tumori Endocrini Ereditari (T.E.E.)



•Sono una realtà importante che comprende:

- tutti i disordini ghiandolari

- tutti i disordini multighiandolari

•Le Sindromi tumorali familiari sono caratterizzate da tumori multipli (sia all'interno dello stesso tessuto che in tessuti diversi)

•La loro diagnosi clinica si viene a complicare per l'esistenza di bersagli tissutali multipli anziché in siti specifici

•In questi casi la diagnosi molecolare fornisce un grande aiuto al clinico

La specializzazione richiesta è altissima ed i percorsi diagnostici estremamente complessi.

Centro di Riferimento T.E.E.
Regione Toscana



La storia

- Primo esempio di Centro dedicato, ufficialmente approvato e riconosciuto come Centro di Riferimento Regionale nell'Aprile 1999 (delibera N.437 del 19.04.1999)
- Opera nell'ambito dell' Azienda Ospedaliera Universitaria di Careggi
- Negli anni il Centro ha incrementato in maniera significativa la propria attività assistenziale e di diagnostica genetica
- Rappresenta un polo attrattivo per il settore delle Neoplasie Endocrine Multiple a livello nazionale

Ha rappresentato il modello cui altre realtà si sono ispirate

Centro di Riferimento T.E.E.
Regione Toscana

Organizzazione



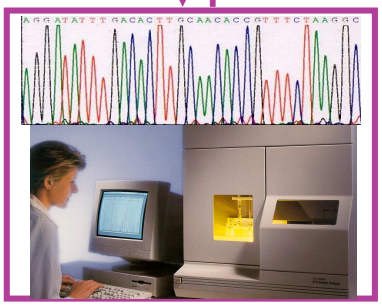
Front Line



Ambulatorio



Day Hospital



Laboratorio



U.O. Patologia Chirurgica

Rapporti costanti con i pazienti ed i familiari per follow-up e risposta dei test genetici



Reparto di Degenza
U.O. Clinica Medica

Centro di Riferimento T.E.E.
Regione Toscana



Attività

Le attività si svolgono su più settori:

1) Attività ambulatoriale integrata con consulenza genetica
2) Day Hospital, con esecuzione dei tests diagnostici più accreditati
3) Attività di Laboratorio per la diagnosi genetica dei tumori endocrini (l'analisi mutazionale dei geni responsabili di tumori endocrini ereditari attualmente noti, analisi di linkage o di aplotipo, ed MPLA con marcatori di DNA), analisi algoritmiche con specifici programmi di predizione (Target Scan, Miranda e Pictar-Vert)
4) Studi clinici con nuovi farmaci antiproliferativi
5) Supporto scientifico alla associazione di pazienti AIMEN 1&2 (Associazione Italiana Neoplasie Endocrine Multiple di tipo 1 & 2)
6) Ricerca di base avanzata

Centro di Riferimento T.E.E.
Regione Toscana



L'integrazione di queste attività ha permesso al Centro di:

- partecipare alla Stesura **Linee Guida Internazionali** per la diagnosi ed il management delle Neoplasie Endocrine Multiple tipo 1 e 2 nel 2001, *Brandi ML et al, J Clin Endocrinol Metab. 2001 Dec;86(12):5658-71*

-aggiornamento delle **Linee Guida Internazionali** nel 2012, *Thakker RV, J Clin Endocrinol Metab. 2012 Sep;97(9):2990-3011*

- pubblicare la scoperta relativa al miR-24 come possibile regolatore negativo dell'espressione della proteina menin per prevenire la conseguente progressione del tumore, *Luzi E et al. PLoS One. 2012;7(6):e39767.*

Centro di Riferimento T.E.E.
Regione Toscana



Mission:

- Potenziare le strutture cliniche ed il personale dedicato
- Implementare il sito web con collegamenti con le Società Scientifiche ed Associazioni di pazienti
- Lavorare a stretto contatto con l'**Istituto Superiore di Sanità** e con la **Regione Toscana** su iniziative relative alle Malattie Orfane
- Sostenere le iniziative dell'Associazione AIMEN 1 e 2
- Preparare le linee guida Nazionali sulle Sindromi MEN
- Mettere a punto protocolli clinici innovativi su tali patologie (es. terapie farmacologiche, terapie cellulari)
- Continuare la ricerca di base nei settori relativi ai tumori endocrini

Sono patologie che necessitano di :

-una diagnosi appropriata e tempestiva

-un trattamento idoneo



L'attuazione di percorsi diagnostico-assistenziali multidisciplinari appositamente dedicati

Vista la loro complessità e rarità

• comportano competenze cliniche non reperibili con facilità: spesso i pazienti vengono dispersi sul territorio nazionale senza afferire ai centri di riferimento

MIGRAZIONE

COSTI SOCIALI

prestazioni improprie che:

- incidono sfavorevolmente sulla prognosi dei pazienti
- risulteranno esser almeno il doppio del necessario

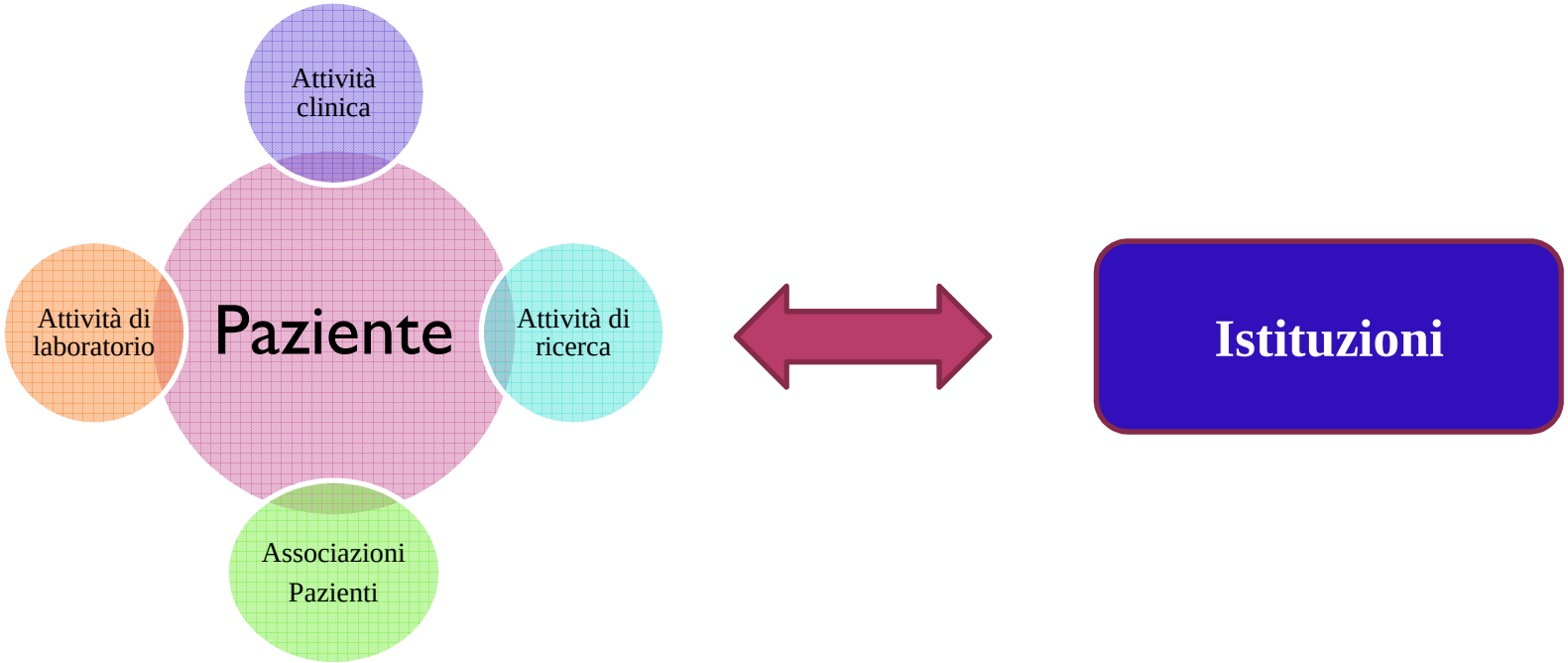
COSTI SANITARI



Il Centro di Riferimento

è uno standard di eccellenza

da preservare



GRAZIE PER L'ATTENZIONE

