

PARTE PRIMA

Leggi e regolamenti regionali

LEGGE REGIONALE 2 febbraio 2022, n. 1

“Misure per il potenziamento dello screening di popolazione sul tumore mammario e istituzione del programma di valutazione del rischio per pazienti e famiglie con mutazioni geniche germinali”.

IL CONSIGLIO REGIONALE HA APPROVATO

IL PRESIDENTE DELLA GIUNTA REGIONALE

PROMULGA LA SEGUENTE LEGGE:

Art. 1**Oggetto e finalità**

1. Le presenti disposizioni sono finalizzate a potenziare il programma di screening di popolazione per la diagnosi precoce del tumore della mammella, attraverso l'integrazione e la modifica delle disposizioni amministrative vigenti, nel rispetto della normativa statale e del decreto del Presidente del Consiglio dei ministri 29 novembre 2001 (Definizione dei livelli essenziali di assistenza) e del decreto del Presidente del Consiglio dei ministri 12 gennaio 2017 (Definizione e aggiornamento dei livelli essenziali di assistenza, di cui all'articolo 1, comma 7, del decreto legislativo 30 dicembre 1992, n. 502) e del decreto ministeriale 22 luglio 1996 (Prestazioni di assistenza specialistica ambulatoriale erogabili nell'ambito del Servizio sanitario nazionale e relative tariffe), e alla prevenzione primaria, diagnosi precoce e programmi di sorveglianza clinica e strumentale delle forme eredo-familiari del tumore della mammella e dell'ovaio.

CAPO I**MISURE DI POTENZIAMENTO DELLO SCREENING DI POPOLAZIONE SU TUMORE DELLA MAMMELLA****Art. 2****Programma di screening, fasce d'età e periodicità**

1. Il programma di screening di popolazione per la diagnosi precoce del tumore alla mammella è rivolto a tutta la popolazione femminile con età compresa tra quarantacinque e settantaquattro anni, attraverso un test di classificazione rivolto a distinguere le persone sospette di malattia, eseguito sulla base d'inviti equiparati per natura giuridica alle prenotazioni ordinarie per le prestazioni diagnostiche a richiesta, inviati dalla Azienda sanitaria locale (ASL) di riferimento territoriale all'intera popolazione interessata, nel rispetto della propria organizzazione e delle modalità previste dagli atti normativi e amministrativi vigenti.
2. Il test di classificazione di cui al comma 1 è ripetuto ogni anno per la fascia d'età compresa tra quarantacinque e quarantanove anni e ogni due anni per la fascia d'età compresa tra cinquanta e settantaquattro anni.
3. L'esecuzione del test comporta la contestuale prenotazione a data fissa del test successivo, secondo la periodicità prevista dal comma 2.

4. Per la fascia d'età compresa tra quaranta e quarantaquattro anni, i medici di medicina generale analizzano, previo consenso formale, la storia familiare dei propri assistiti per la prima valutazione del rischio e in caso risulti la necessità di approfondimento inviano al Centro senologico territorialmente competente la proposta di valutazione ulteriore, al fine dell'eventuale ammissione anticipata nel programma ordinario di screening e secondo le modalità utilizzate per la fascia d'età compresa tra quarantacinque e quarantanove anni. Il mancato consenso alla valutazione del rischio è sempre revocabile.

Art. 3

Invio degli inviti

1. La struttura di riferimento della ASL territorialmente competente invia tempestivamente a tutta la popolazione interessata l'invito all'esecuzione del test, fatte salve le esclusioni previste dalle disposizioni amministrative vigenti.
2. Nella lettera d'invito di cui al comma 1 sono indicate la data, l'ora e il centro d'esecuzione della prestazione, e ogni elemento utile a consentire il contatto anche in forma telematica.
3. Entro e non oltre quindici giorni dalla data del ricevimento dell'invito o della prenotazione ai sensi dell'articolo 2 comma 3, è possibile rifiutare formalmente la sottoposizione al test. Il rifiuto non esclude l'invio dell'invito nell'annualità successiva, salvo il rifiuto espresso al ricevimento degli inviti successivi.
4. Salvo documentata richiesta presentata per motivi di salute o gravi motivi familiari, che determina il diritto a ottenere una nuova prenotazione in tempo ragionevole e comunque entro e non oltre sessanta giorni dalla data dell'appuntamento rinviato, in caso di mancata presentazione nella data fissata per il test con la lettera invito di cui all'articolo 2 comma 1 o con la modalità di cui all'articolo 2 comma 3, la ASL territorialmente competente irroga la sanzione pecuniaria prevista per le mancate disdette; la sanzione è revocata qualora nel termine fissato per il pagamento sia presentata al centro di riferimento, la documentazione attestante l'avvenuta esecuzione del test. L'esecuzione del test eseguito al di fuori del programma organizzato e la presentazione della documentazione d'attestazione, comporta l'inserimento nel programma di screening periodico in base alla classe d'età di riferimento.
5. La sanzione prevista dal comma 4 non si applica qualora ricorrano le circostanze di giustificazione previste dalle regole ordinarie vigenti di gestione delle prenotazioni.

Art. 4

Obiettivi e conseguenze per il mancato raggiungimento

1. Il mancato raggiungimento dell'obiettivo di salute assistenziale di estensione totale degli inviti alla popolazione target e di programmazione a data fissa per l'esecuzione dei test successivi al primo, comporta la decadenza per dettato di legge del direttore generale della Azienda sanitaria territorialmente competente ai sensi dell'articolo 3 bis, comma 7 bis, del decreto legislativo 30 dicembre 1992, n. 502 (Riordino della disciplina in materia sanitaria, a norma dell'articolo 1 della legge 23 ottobre 1992, n. 421).
2. L'accertamento sul raggiungimento degli obiettivi di cui al comma 1 è effettuato dal direttore amministrativo della Azienda sanitaria territorialmente competente entro e non oltre trenta giorni dal termine dell'anno solare di riferimento. Il mancato accertamento nel termine fissato determina la competenza del direttore generale a provvedere senza indugio e ad avviare il procedimento di decadenza del direttore amministrativo della Azienda sanitaria territorialmente competente.

CAPO II
**PROGRAMMA DI VALUTAZIONE DEL RISCHIO PER TUMORE DELLA MAMMELLA E
DELL'OVAIO IN PAZIENTI CON MUTAZIONE DI GENI**

Art. 5
Consulenza genetica oncologica (CGO)

1. Al fine di realizzare percorsi di prevenzione primaria e diagnosi precoce per le forme ereditarie del tumore della mammella e dell'ovaio, è istituito il programma di Consulenza genetica oncologica (CGO).
2. La CGO è assicurata a tutte le persone a rischio di tumore della mammella e dell'ovaio sospette di causa eredo-familiare o a tutte le persone sane a rischio per una predisposizione accertata di tipo familiare, allo scopo di programmare eventuali misure di sorveglianza clinica e strumentale, nel rispetto delle linee guida nazionali e internazionali.
3. L'adesione all'intero programma o a parti variabili di esso avviene sulla base di consenso informato ed è assicurata in ogni momento la possibilità di revocarlo o il diritto di non conoscere l'esito.
4. I Centri di CGO sono organizzati all'interno delle Breast Units così come individuate dagli atti amministrativi regionali vigenti. Sulla base delle esigenze del territorio potranno essere individuati Centri hub per la erogazione della CGO, sempre in stretto raccordo con la Breast Unit di riferimento di quel territorio.
5. Il responsabile delle Breast Units prende atto del programma di consulenza e dei criteri d'accesso alla CGO, definendo le modalità di contatto del paziente con i centri di Genetica clinica di riferimento. Il centro di Genetica clinica, nel rispetto delle linee guida vigenti, definisce i criteri diagnostici per le diverse fasce di rischio e per l'accesso a eventuali test genetici, le caratteristiche dei test genetici offerti, i Laboratori di riferimento nell'ambito del Servizio sanitario regionale e i tempi e le modalità di esecuzione delle eventuali misure di sorveglianza.
6. Il responsabile del Laboratorio di riferimento di cui al comma 5 provvede ad adottare, entro trenta giorni dalla data di entrata in vigore delle presenti disposizioni e sentito il parere obbligatorio e vincolante del responsabile del Centro, un protocollo operativo, contenente anche regole di rivalutazione delle varianti di significato incerto.

Art. 6
Criterio di avvio del programma di CGO

1. La CGO è avviata, nel rispetto dei criteri indicati dai commi 2 e 3, dai medici di medicina generale, dai medici dei centri di screening mammografico e ginecologico, dai medici dei consultori, dai centri di orientamento oncologico (COro), dagli specialisti genetisti, ginecologi, senologi e oncologi del Servizio sanitario regionale e dalla persona interessata.
2. Il programma è avviato sulle base dei seguenti criteri:
 - a) pazienti con storia personale di:
 1. carcinoma mammario maschile;
 2. donna con carcinoma mammario e carcinoma ovarico;
 3. donna minore di 36 anni d'età con carcinoma mammario;
 4. donna minore di 60 anni d'età con carcinoma mammario triplo negativo;
 5. donna minore di 50 anni d'età con carcinoma mammario bilaterale;
 6. donna di qualsiasi età con carcinoma ovarico non mucinoso e non borderline;
 - b) pazienti con storia personale di carcinoma mammario in età inferiore a 50 anni e familiarità di primo grado per:

1. carcinoma mammario in soggetto minore di 50 anni d'età;
 2. carcinoma ovarico non mucinoso e non borderline, in qualsiasi età;
 3. carcinoma mammario bilaterale;
 4. carcinoma mammario maschile;
 5. carcinoma pancreatico localmente avanzato o metastatico;
 6. carcinoma prostatico metastatico;
- c) pazienti con storia personale di carcinoma mammario in età superiore a 50 anni e familiarità per carcinoma mammario, ovarico, prostatico metastatico o pancreatico localmente avanzato o metastatico in due o più parenti in primo grado tra loro;
- d) soggetti sani con precedente identificazione in famiglia di una mutazione ereditaria in un gene predisponente o parente di primo grado con storia personale di tumore rispondente ai criteri indicati nelle lettere a), b) e c).
3. Per il lato paterno della parentela vanno considerati anche i parenti di secondo grado.

Art. 7

Accesso al test genetico

1. Il test genetico è una fase eventuale del programma di CGO, qualora siano rispettati i criteri di accesso previsti dall'articolo 6. Il responsabile genetista del Centro competente propone l'esecuzione del test genetico, indicando tutti gli elementi necessari a rendere facilmente comprensibile, anche con riferimento ai limiti e all'interpretazione dei risultati, così da rendere possibile una scelta libera e consapevole.

Art. 8

Esecuzione del test genetico

1. L'esecuzione del test genetico è avviata, previa sottoscrizione di consenso informato, con il prelievo di sangue periferico, estrazione del DNA e analisi dei geni BRCA1 e BRCA2 mediante sequenziamento e ricerca di riarrangiamenti genomici, utilizzando le tecniche a più elevata sensibilità e specificità.
2. In casi particolari stabiliti dallo specialista richiedente e sulla base dell'evoluzione delle conoscenze scientifiche, il test potrà essere esteso a pannelli di geni implicati in particolari forme tumorali eredo-familiari.

Art. 9

Referto del test

1. La classificazione delle varianti identificate deve seguire criteri internazionali e il referto deve contenere informazioni interpretative rispetto al quesito posto e con riferimento ai diversi gradi di classificazione del rischio patogenetico.
2. Ogni Laboratorio provvederà, sulla base del protocollo di cui all'articolo 5, comma 6, a comunicare allo specialista genetista richiedente l'eventuale e successiva riclassificazione delle varianti di significato incerto o sconosciuto in varianti patogenetiche o di scarso significato clinico. Tale rivalutazione sarà condotta annualmente.
3. Qualora il significato delle varianti, anche a seguito del procedimento di riclassificazione di cui al comma 2, dovesse classificarla come patogenetica o potenzialmente patogenetica, lo specialista genetista richiedente chiama in consulenza il paziente.

Art. 10**Esito del programma di CGO**

1. Al termine del programma di CGO è discussa e redatta una relazione clinica in cui si evidenzia la stima del rischio genetico, incluso il risultato del test genetico eventualmente eseguito e le opzioni di sorveglianza e riduzione del rischio.
2. Qualora reputato necessario, alle persone con rischio di tumore alto genetico equivalente o accertato, deve essere assicurata la presa in carico del Centro e della équipe multidisciplinare di riferimento. Negli atti di cui all'articolo 5, comma 6, sono definite le modalità della presa in carico.

Art. 11**Programma di sorveglianza**

1. Nel caso di accertamento della variante patogenetica, i centri di screening mammografico e ginecologico provvedono all'esecuzione del programma di sorveglianza clinico-strumentale e alla prescrizione delle relative prestazioni, nel rispetto di massima del seguente screening mammario, ovarico e prostatico:
 - a) superiore o uguale a 25 anni: anamnesi senologica personale, ecografia mammaria annuale e risonanza magnetica mammaria annuale;
 - b) donne da 30 a 75 anni d'età: anamnesi senologica personale, ecografia mammaria annuale e risonanza magnetica mammaria annuale;
 - c) donne da 30 anni d'età: visita ginecologica, ecografia transvaginale e dosaggio del Ca125 ogni sei mesi;
 - d) uomini da 35 a 75 anni d'età: valutazione senologica annuale;
 - e) uomini da 40 anni d'età: monitoraggio del PSA con intervallo stabilito dal centro screening;
 - f) donna da 75 anni d'età: sorveglianza strumentale da stabilirsi caso per caso;
 - g) uomini da 75 anni d'età: sorveglianza strumentale da stabilirsi caso per caso.
2. La sorveglianza di cui al comma 1 può essere avviata, sulla base di valutazione del centro di screening, a partire dal compimento dei 18 anni d'età, qualora nella storia familiare siano accertati casi di carcinoma mammario prima dei 25 anni d'età.

CAPO III**NORME TRANSITORIE E FINALI****Art. 12****Applicazione ed esecuzione dell'articolo 2**

1. La disposizione dell'articolo 2, comma 3, si applica a tutti i test effettuati dopo la data di entrata in vigore delle presenti disposizioni.
2. Al fine dell'esecuzione dell'articolo 2, comma 4, i responsabili dei Centri senologici adottano, entro trenta giorni dalla data di entrata in vigore delle presenti norme, un atto d'indirizzo operativo rivolto ai medici di medicina generale operanti nel territorio di riferimento. In caso di mancata adozione provvede, entro i successivi quindici giorni, il Direttore sanitario dell'Azienda sanitaria territorialmente competente.
3. In sede di prima applicazione dell'articolo 2, comma 4, e dopo l'adempimento di cui al comma 2, i medici di medicina generale analizzano la storia familiare di tutti gli assistiti ricadenti nella relativa fascia

d'età e inviano le proprie proposte di valutazione al Centro di riferimento, entro e non oltre i novanta giorni successivi.

Art. 13

Prima applicazione dell'articolo 4

1. In sede di prima applicazione dell'articolo 4 e comunque non oltre il primo biennio di vigenza delle presenti disposizioni, fermo restando le competenze previste in capo al Direttore amministrativo della Azienda sanitaria territorialmente competente, la decadenza per dettato di legge del direttore generale della Azienda sanitaria territorialmente competente in caso di mancato raggiungimento degli obiettivi si applica al Direttore sanitario, qualora lo scostamento negativo tra la popolazione interessata e gli inviti risulti superiore al 10 per cento nella prima annualità e al 5 per cento nella seconda annualità.
2. La prima annualità di cui al comma 1 è comunque calcolata sul cento per cento della popolazione da invitare nei mesi residui dell'anno di entrata in vigore delle presenti disposizioni.

Art. 14

Istituzione di codice di esenzione - D99

1. La CGO e l'eventuale test genetico per le persone di cui all'articolo 6, comma 2, nonché gli eventuali programmi di sorveglianza clinico-strumentale di cui all'articolo 11, sono disposti con il codice di esenzione D99, per prestazione "Test genetico mirato" e prescrizione "Probando sano a rischio familiare".

Art. 15

Norma finale

1. La Giunta regionale può provvedere a modificare i criteri e le modalità di accesso e svolgimento della CGO così come previsti dalle presenti disposizioni, sulla base di motivate valutazioni susseguenti alla sua prima applicazione, ovvero qualora alcune disposizioni previste dovessero interferire con l'utilizzo delle migliori metodologie standardizzate oggetto di protocolli operativi nazionali e internazionali.

La presente legge è dichiarata urgente e sarà pubblicata sul Bollettino ufficiale della Regione ai sensi e per gli effetti dell'articolo 53, comma 1, della legge regionale 12 maggio 2004, n° 7 "Statuto della Regione Puglia" ed entrerà in vigore il giorno stesso della sua pubblicazione.

E' fatto obbligo a chiunque spetti di osservarla e farla osservare come legge della Regione Puglia.

Data a Bari, addì 02 FEB. 2022

MICHELE EMILIANO