

AZIENDA SANITARIA UNIVERSITARIA INTEGRATA DI TRIESTE - [www.asuits.sanita.fvg.it](http://www.asuits.sanita.fvg.it)

Redazione: Comunicazione, Relazioni Esterne Aziendali, Ufficio Stampa - [ufficio.stampa@asuits.sanita.fvg.it](mailto:ufficio.stampa@asuits.sanita.fvg.it) Per informazioni: [urp@asuits.sanita.fvg.it](mailto:urp@asuits.sanita.fvg.it)



@ASUITrieste



@ASUITrieste



ASUITS

ASUITS/SC ANATOMIA E ISTOLOGIA PATOLOGICA

## HPV-DNA, il nuovo test per lo screening dei tumori della cervice uterina

Dal 1 luglio 2019 la Regione Friuli Venezia Giulia, in linea con il Piano Nazionale Prevenzione, si è dotata di un nuovo test per lo screening dei tumori della cervice uterina, il test HPV-DNA.

Il tumore della cervice uterina è caratterizzato da una lunga fase preclinica, durante la quale è possibile identificare le alterazioni cellulari precancerose che ancora non hanno dato segni evidenti ed è quindi possibile asportarle in tempo.

Si tratta di una malattia dove **la diagnosi precoce mediante screening è efficacissima**, poiché permette di individuare, ed eventualmente trattare, le lesioni prima che degenerino in tumore infiltrante.

Il nuovo test si effettua con un prelievo del tutto simile al Pap test: semplice, indolore ed eseguibile in pochi istanti. Il materiale prelevato viene però esaminato in laboratorio per la ricerca del DNA del Human Papilloma Virus (HPV), per individuarne l'eventuale presenza di materiale genetico.

Se il test HPV è positivo e indica quindi un'infezione in corso, dallo stesso materiale già prelevato viene effettuato anche il Pap test tradizionale, per capire se l'infezione ha causato alterazioni delle cellule del collo dell'utero. Il secondo test viene eseguito automaticamente, **senza bisogno di chiamare nuovamente la donna per un secondo prelievo**.

La ricerca scientifica ha dimostrato che per le donne tra i 30 e i 64 anni di età, lo screening mediante ricerca del DNA virale, test HPV-DNA, è ancora più efficace di quello tradizionale eseguito con il Pap test.

**La maggior efficacia del test** porta numerosi vantaggi alla donna: l'anticipazione diagnostica data dalla ricerca del DNA virale permette di diminuire la frequenza con cui le signore sono invitate a sottoporsi ad esame, in quanto è sufficiente **effettuare il test HPV una volta ogni 5 anni** e non più ogni tre anni; inoltre la nuova modalità di prelievo in fase liquida, al posto del tradizionale striscio su vetrino, permette di eseguire sia HPV che Pap-test dal materiale prelevato, senza necessità di richiamare la donna una se-



competenze di eccellenza con polarizzazione su Hub regionali e integrazione tra ospedale e territorio, uniforme rispetto di standard di qualità delle cure e soprattutto, in coerenza con il vigente Piano Nazionale Prevenzione, consapevolezza del **ruolo fondamentale della prevenzione**, in primis oncologica, nel sistema regionale della salute.

Nei primi quattro mesi di attività il laboratorio unico di screening cervicale di Trieste ha preso in carico e gestito oltre 7.450 HPV-DNA test (relativi a donne di fascia di età 50-64 anni) residenti su tutto il territorio regionale.

Tale test è risultato positivo nel 4,96% dei casi (370 donne) per cui è stato necessario l'approfondimento con il Pap test.

Il tempo medio intercorso tra il prelievo e la firma digitale della risposta è stato di 8,4 giorni a cui si aggiungono i tempi postali per il recapito dell'esito negativo al domicilio dell'assistita.

In caso di esito non negativo si ha l'immediata presa in carico della donna, con contatto diretto da parte delle segreterie aziendali di screening per l'accompagnamento nel percorso di approfondimento clinico.

A partire dall'invito allo screening, è stato creato un percorso grazie al quale la persona non deve fare nulla, poiché in caso di bisogno viene contattata direttamente dal team che la seguirà fino alla risoluzione del problema. Ciò diminuisce l'impatto emotivo, con una presa in carico che costituisce un risparmio notevole in termini di salute, oltre che economico. Infine, **l'abbinamento dei percorsi di screening a quelli della vaccinazione contro l'HPV** potrà, in pochi anni, ridurre ai minimi termini il problema dei tumori alla cervice uterina, problematica che resterà confinata quasi esclusivamente a quel gruppo di popolazione che non avrà aderito al programma. Proprio per questo sarà necessario incrementare ulteriormente la conoscenza tra la popolazione della forza che il binomio vaccinazione HPV e screening con HPV-DNA/PAP test hanno nella possibilità di sconfinare nel breve periodo, ed in maniera definitiva, questo tipo di tumore.

conda volta.

Il passaggio al nuovo test ha rappresentato un'operazione complessa da attuare per il programma regionale di screening: si è trattato di rivoluzionare una modalità ormai consolidata nel tempo e creare e organizzare dei percorsi comuni.

La Regione Friuli Venezia Giulia fu tra le prime in Italia a dotarsi di questo fondamentale strumento di salute pubblica sin dal 1999, raggiungendo oggi eccellenti numeri: il programma cervice uterina del FVG nel 2018 ha ottenuto **l'indice di performance più alto** tra le 9 Regioni Italiane che partecipano al network di valutazione Bersaglio gestito dalla Scuola Superiore Sant'Anna di Pi-

sa. Ogni anno circa 60.000 donne della Regione scelgono di aderire al programma regionale di screening (62,5% delle invitate nel 2018).

Un punto di forza del programma regionale consiste nella **capillare presenza territoriale con oltre 40 diversi ambulatori** facilmente accessibili dalle donne (ai quali si è aggiunto recentemente anche l'ambulatorio di Sappada), con segreterie di screening aziendali e una pronta presa in carico di tutti i casi non negativi.

Pur rimanendo rispettosi di uno sforzo collaborativo, (partecipano infatti tutte le Aziende Sanitarie della Regione, i due IRCCS CRO di Aviano e Burlo Garofolo di

Trieste e l'Agenzia Regionale di Coordinamento per la Salute) per garantire una robusta gestione della fase di analisi del HPV-DNA, la Regione ha scelto di dotarsi di un laboratorio unico per lo screening della cervice uterina, a cui far confluire tutti i campioni della regione.

**Il laboratorio unico regionale per lo screening della cervice uterina** è stato realizzato, come previsto dagli strumenti di programmazione regionale, presso la Struttura Complessa di Anatomia e Istologia Patologica, diretta dal Prof. Fabrizio Zancanati, nell'Azienda Sanitaria Universitaria Integrata di Trieste, presso l'ospedale di Cattinara, con un investimento di oltre un milione di

euro.

Tutte le Aziende hanno partecipato attivamente allo sforzo di riconversione, costituendo una cabina di regia partecipata, grazie anche al cruciale, solido e puntuale supporto di INSIEL, permettendo nel contempo la declinazione a livello locale delle strategie regionali e rendendo disponibili i propri professionisti alla formazione, dotando le strutture della tecnologia necessaria e mantenendo livelli di attività in linea con gli standard di riferimento.

Uno sforzo collaborativo e organizzativo che rappresenta un felice esempio di realizzazione degli obiettivi strategici regionali: valorizzazione e mantenimento di

Durante le festività natalizie alcuni servizi potranno subire variazioni di orario: per informazioni consultate il sito internet [www.asuits.sanita.fvg.it](http://www.asuits.sanita.fvg.it) o chiamate il numero verde sanità **800991170** dal lunedì al venerdì dalle 8.30 alle 13

# Il passaggio all'età adulta dei pazienti con malattia rara metabolica: un percorso di cure da tracciare

Al giorno d'oggi un numero considerevole di pazienti pediatrici affetti da malattia rara sopravvive e arriva all'età adulta. In questo senso emerge sempre più chiara la necessità di identificare e strutturare dei servizi adatti a pazienti adulti affetti da queste patologie. Creare un ponte assistenziale tra età pediatrica e adulta non è solo necessario, ma cruciale per garantire qualità di vita, sopravvivenza e autonomia ai pazienti, supportandoli per una piena realizzazione.

## LE MALATTIE RARE

Una malattia rara è tale se colpisce meno di 1 soggetto su 2.000 e la prevalenza totale degli affetti nella popolazione generale risulta essere del 6-8%. Spesso si tratta di malattie complesse, associate a deficit intellettivo e a compromissione di più organi e apparati che necessitano di un accurato e coordinato follow up multidisciplinare. La complessità delle malattie rare e la loro stretta correlazione con la disabilità rende il problema della transizione all'età adulta un argomento attuale di programmazione sanitaria che parte da direttive comunitarie europee e arriva come mandato ad ogni direzione sanitaria. In questo senso la programmazione di un approccio organizzato multidisciplinare anche in età adulta per il paziente affetto da malattia rara è un dovere medico e un impegno di cui la comunità scientifica si sta progressivamente facendo carico.

## LA TRANSIZIONE

Nell'ultimo decennio si è introdotta per alcune patologie pediatriche "rare" la nozione di "transizione", sottolineando la necessità del passaggio alla cura dell'adulto con un programma educativo guidato ed un processo terapeutico continuativo che affronti i bisogni medici, psicosociali ed educativi dei giovani pazienti. I più grandi ostacoli ad una transizione efficace derivano dalla discontinuità tra approccio clinico dell'adulto e quello dell'infanzia. A queste si aggiungono altre problematiche che vanno al di là della gestione medica immediata come l'interazione familiare, lo sviluppo del paziente, la capacità di autogestione, l'incertezza sulle strategie di transizione ottimali, che presuppongono uno sforzo integrato multidisciplinare ben coordinato sia del personale pediatrico che dell'adulto.

## IPERCORSI

Non esistono al momento linee guida specifiche su co-

me effettuare il processo di transizione dall'età pediatrica all'età adulta. Per alcune malattie sono stati identificati dei percorsi specifici che vanno ad identificare le peculiarità della malattia in età infantile ed i bisogni più specifici assistenziali e sociali dell'età adulta. Avere una malattia rara infatti significa vedere toccati molti più ambiti della vita oltre a quello

corsi di vita.

## ORGANIZZARE UNA TRANSIZIONE EFFICACE

Una delle grandi sfide che i servizi sanitari della nostra città stanno affrontando è l'organizzazione di programmi di transizione efficaci per gli adolescenti affetti da malattie rare, dai presidi

di malattia, il trattamento razionale, l'origine dei sintomi e le strategie di monitoraggio, coinvolgendoli nello sviluppo di tempistiche dettagliate per la propria transizione.

## LA COLLABORAZIONE CON IL BURLO

Per quanto riguarda nello specifico le malattie metabo-

2008 ha assunto valore come Riferimento nazionale per le Malattie Rare, vanta una équipe multidisciplinare di altissimo livello che tratta una casistica di più di 1.000 pazienti in follow up italiani e stranieri, partecipando attivamente ai network Nazionali e Internazionali.

L'Ambulatorio Malattie Metaboliche della Clinica Medica di Trieste, riferimento re-

croniche con la Società Italiana Aterosclerosi, che nell'ambito delle malattie rare (studi LIPIGEN, GILA e PROSISA). Con un'équipe multidisciplinare che include il dott. Panizon e la dietista Argenta, abbiamo recentemente ampliato l'attività includendo la fenilchetonuria, che fa parte di quelle malattie croniche che richiedono attenzioni particolari dal punto di vista dell'assistenza sanitaria e nutrizionale per tutta la vita. La ricerca e la diagnosi precoce sono strumenti sempre più efficaci per monitorare le conseguenze a lungo termine di questa malattia e definire le novità circa il suo trattamento.

## PAZIENTI AFFETTI DA FENILCHETONURIA

In un recente incontro al Burlo tra specialisti che seguono pazienti pediatrici affetti da Malattie Metaboliche ereditarie con gli esperti di Metabolismo dell'Ospedale di Cattinara si è discusso della gestione clinica e nutrizionale dei pazienti affetti da fenilchetonuria, degli aspetti psicologici della malattia, delle complicanze a lungo termine della Malattia e degli aspetti terapeutici emergenti tra cui la futura possibilità di una terapia enzimatica che potrebbe supportare o sostituire la terapia dietetica mirata permettendo un buon controllo metabolico.

Questa patologia, che dal 1976 si diagnostica grazie allo screening neonatale, se trattata adeguatamente permette al paziente di condurre una vita sana con sviluppo cognitivo normale. Se la malattia non viene diagnosticata e trattata entro il ventunesimo giorno di vita, invece, porta a un danno neurologico grave e progressivo con grave ritardo psicomotorio, tetraparesi spastica, microcefalia e disturbi del movimento. I pazienti devono seguire una dieta molto specifica e controllata per tutta la vita che prevede controlli ematici mensili, rivalutazione dei parametri antropometrici e dei livelli plasmatici di amminoacidi e micronutrienti per eventuale modulazione del trattamento con specifiche indicazioni alimentari.

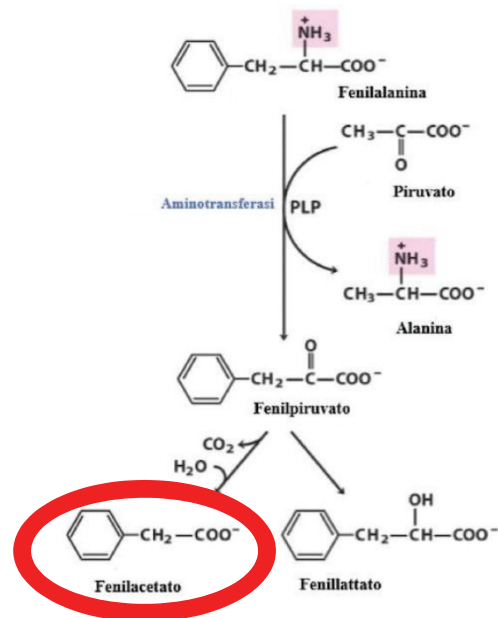
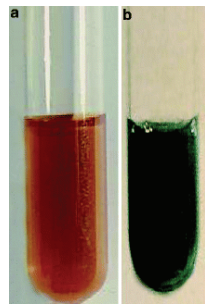
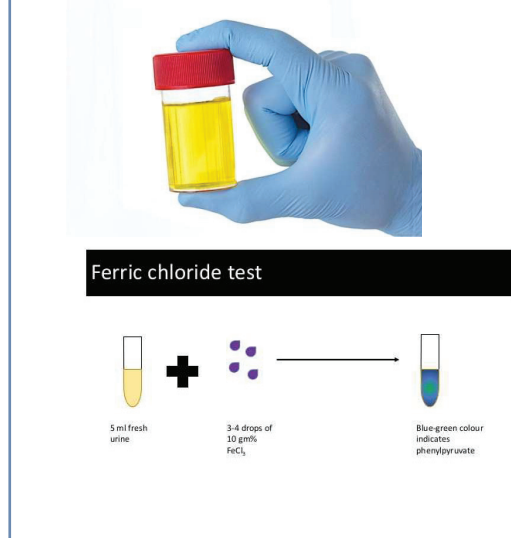
La riunione ha avuto come obiettivo finale quello dell'elaborazione di un protocollo di transizione all'età adulta che preveda visite condivise dei pazienti in età di transizione con gli specialisti delle due aziende per due anni, volta alla progressiva conoscenza e adattamento del paziente alla nuova realtà dell'adulto e alla costruzione di una gestione comune e condivisa.



Nella foto il gruppo dell'ambulatorio Malattie Metaboliche della Clinica Medica dell'ASUITS durante un incontro al Burlo



## LA SCOPERTA (1934)



della salute: la scuola, il lavoro, gli affetti, le attività sociali del paziente e della sua famiglia.

In questo senso il singolo specialista d'organo spesso non ha l'abitudine di affrontare e aiutare nell'elaborazione di percorsi ad hoc, né conosce le peculiarità delle singole malattie; per questo spesso lo specialista in malattie rare collabora con il territorio conoscendo le caratteristiche psicologiche e le necessità fisiche dei pazienti per identificare possibili per-

pediatrici ai presidi per adulti. Il piano d'azione per una transizione efficace richiede un'adeguata organizzazione e pianificazione da parte dei principali attori: paziente, pediatra e medico per adulto. Per raggiungere questo obiettivo la preparazione deve iniziare prima del trasferimento pianificato, preferibilmente introducendo il concetto già nella prima adolescenza, con interventi educativi di pediatri specializzati che mirino ad aiutare i pazienti a comprendere la lo-

liche rare, nella nostra regione si è recentemente avviato un programma di rete per uniformare i programmi di transizione in tutti gli Ospedali regionali. In questa prospettiva si è recentemente avviata una collaborazione concreta tra l'I.R.C.C.S. Burlo Garofalo coordinato per le malattie rare dalla dott.ssa Bruno e l'ambulatorio Malattie Metaboliche della Clinica Medica dell'ASUIT coordinato dal dott. Vinci. Il Centro per le Malattie Metaboliche e Rare del Burlo dal

regionale per le dislipidemie familiari, è attivo nel trattamento di malattie rare del metabolismo lipidico e del tessuto adiposo dell'adulto. L'Ambulatorio svolge anche attività innovative per le dislipidemie complicate come Centro prescrittore dei nuovi farmaci inibitori di PCSK9 e attività di LDL aferesi in collaborazione con il Dipartimento Immunotrasfusionale partecipando alle attività di gruppi di lavoro e ricerca nazionali sia nell'ambito delle malattie