

## Rete Tumori Rari

**La Rete Tumori Rari è una collaborazione permanente tra centri oncologici su tutto il territorio nazionale, finalizzata al miglioramento dell'assistenza ai pazienti con tumori rari, attraverso la condivisione a distanza di casi clinici, l'assimilazione della diagnosi e del trattamento secondo criteri comuni, il razionale accesso dei pazienti alle risorse di diagnosi e cura.**

Attualmente, la Rete considera "rare" le neoplasie con incidenza annuale inferiore o uguale a 6/100.000. Questa è peraltro una definizione conservativa, rispetto, in particolare, a quella in uso per le malattie rare in genere (basata sulla prevalenza, intesa come inferiore a 50/100.000). Ciò che è importante, nella sostanza, è che il numero dei casi di tumore raro è elevato. Infatti, i tumori rari sono molti, e dunque i casi, ancorché pochi per ogni tumore, sono numerosi globalmente. In pratica, i casi di tumore raro possono giungere a un quinto dei casi totali di neoplasia maligna e, per esempio, equivalgono alla somma di due "big killer" (cioè i tumori più frequenti per incidenza e mortalità). Dunque, **il problema dei tumori rari è socialmente rilevante, paradossalmente proprio in termini quantitativi, oltre naturalmente a costituire una priorità per motivi etici.** Sotto il profilo etico, infatti, non è giusto che i pazienti con tumore raro abbiano a soffrire discriminazioni dovute alla bassa incidenza della loro malattia, come invece può accadere.

I tumori rari, come le malattie rare in genere, comportano difficoltà particolari. Le competenze cliniche sui tumori rari non sono reperibili con facilità dalla persona malata, in quanto i centri che ne dispongono sono pochi e dispersi geograficamente. Inoltre, il trattamento dei tumori rari richiede spesso approcci multidisciplinari, e dunque la dispersione geografica delle competenze risulta ancora più frequente. Di fatto, i tumori rari sottendono un elevato grado di migrazione sanitaria, all'interno e verso l'esterno del Paese. In questo senso, i costi sociali dei tumori rari sono impressionanti, se appunto si considera la migrazione sanitaria. La migrazione sanitaria all'interno del Paese, a talora verso l'esterno, è notoriamente un problema maggiore dell'ambito oncologico italiano, ma naturalmente essa diventa ancora più importante se si considerano i tumori rari. Anche i costi sanitari vengono impattati dai tumori rari. Infatti, sono frequenti delle prestazioni improprie al di fuori dei centri di riferimento. Esse possono incidere sfavorevolmente sulla prognosi dei Pazienti, e questo costituisce il principale problema etico. Ma, anche qualora la prognosi possa essere mantenuta invariata attraverso successivi interventi "di salvataggio", rimane una moltiplicazione dei costi. Per esempio, un intervento chirurgico inappropriato in caso di sarcoma si tradurrà facilmente in una recidiva locale: anche se quest'ultima viene "recuperata" da una chirurgia di salvataggio, il numero di chirurgie effettuate sarà stato almeno doppio del necessario, e conseguentemente i costi aumenteranno. In pratica, **i tumori rari comportano un eccesso di costi sanitari, da prestazione impropria, e di costi sociali, da migrazione sanitaria.**

Dunque, **la collaborazione è vitale nell'assistenza ai pazienti con tumore raro.** Ovviamente, anche la ricerca clinica trae beneficio dalla collaborazione, perché solo dalla collaborazione possono originare casistiche di sufficiente numerosità. Queste sono essenziali, per esempio, per lo sviluppo di nuovi farmaci. Lo sviluppo dei nuovi farmaci nei tumori rari è tutelato dalle normative sui farmaci "orfani", che prevedono incentivi economici per le aziende che ne ottengano la registrazione. Perché questo avvenga, è però necessario effettuare studi clinici, e dunque raccogliere casistiche di sufficiente numerosità da avviare a studi clinici formalizzati.

**La Rete Tumori Rari è dunque una collaborazione permanente tra strutture sanitarie con lo scopo di migliorare la qualità di cura ai pazienti con "tumore raro".** Per migliorare la qualità di cura nell'ambito dei tumori rari, sono obiettivi primari della Rete:

- assimilare la diagnosi e il trattamento nei centri partecipanti secondo criteri comuni (si definisce "logico di rete" il paziente il cui caso viene affrontato nell'ambito della Rete secondo criteri condivisi);
- realizzare la condivisione a distanza di casi clinici fra i centri partecipanti (si definisce "virtuale di rete" il paziente il cui caso sia condiviso a distanza nell'ambito della Rete);
- promuovere un razionale accesso alle risorse di diagnosi e cura, limitando se e quanto possibile la migrazione del paziente (si definisce "fisico di rete" il paziente che sia trattato in più centri della Rete).

Attraverso il perseguimento dei suoi obiettivi primari, la Rete intende anche:

- contribuire alla ricerca clinica sui tumori rari;
- contribuire alla diffusione della conoscenza sui tumori rari;
- fungere da modello metodologico e tecnologico per la collaborazione in rete geografica nell'ambito oncologico e delle malattie rare.

Attualmente, la Rete si occupa di alcuni tumori rari nell'ambito dei tumori solidi dell'adulto. Non si occupa quindi dei tumori rari ematologici e dei tumori pediatrici, per i quali sono del resto già in atto collaborazioni significative sul piano della ricerca clinica e dell'assistenza. In effetti, i tumori rari solidi dell'adulto costituiscono la maggioranza dei tumori rari, e tuttavia difettano di collaborazioni strutturate. Sono particolarmente seguiti dalla Rete i sarcomi (delle parti molli e ossei), i tumori rari toracici, i tumori rari del distretto cervico-cefalico, i tumori rari del sistema nervoso centrale, i tumori rari dell'apparato genitale femminile, i tumori eccezionali (cioè gli istotipi molto rari o le presentazioni in sede eccezionale di istotipi frequenti). Nel prossimo futuro, altri tumori rari solidi dell'adulto progressivamente si aggiungeranno, con una varietà di centri di consultazione, anch'essi dislocati nel territorio nazionale. **L'obiettivo è di coprire tutti i tumori rari solidi dell'adulto.**

**Vi sono attualmente circa 200 centri aderenti alla Rete, di cui circa cento collaboranti in maniera attiva e sistematica. Tutte le Regioni italiane hanno almeno un centro attivamente partecipante.** L'adesione dei centri alla Rete è nel nuovo progetto strutturata in maniera formalizzata. I centri fruiranno dei servizi di rete attraverso un accesso protetto da smart card dedicata. Ogni centro sottoscriverà una convenzione.

I centri aderenti possono condividere casi clinici a distanza con centri di consultazione, e fungono essi stessi da centri di riferimento per i Pazienti ed eventualmente da centri di consultazione su neoplasie specifiche, in rapporto al loro expertise. **Per ogni caso clinico, a breve, ogni centro partecipante potrà liberamente "scegliere" il centro di consultazione, tra quelli accreditati per la specifica neoplasia all'interno della Rete.**

Accanto alla necessità di condividere informazione testuale sui casi clinici, eventualmente corredata di immagini a scopo essenzialmente di documentazione, vi è anche l'esigenza di condividere immagini medicali a scopo di teleconsultazione. Nell'ambito oncologico, questa esigenza riguarda fondamentalmente immagini istopatologiche e immagini radiologiche (soprattutto relative a TAC e RM). Saranno operativi nell'ambito del nuovo progetto applicazioni dedicate di **teleradiologia**. D'altra parte, è in atto da anni un sistema di consultazione patologica nell'ambito della Rete, con trasferimento fisico dei preparati istopatologici, che sta contribuendo sensibilmente a migliorare la qualità della diagnosi dei Pazienti condivisi. Infatti, la diagnosi patologica è un momento critico dell'iter diagnostico-terapeutico del paziente con tumore raro. La scarsa consuetudine del Patologo con le neoplasie rare condiziona un'incidenza non trascurabile di errori diagnostici, che si

ripercuotono drammaticamente su tutta la programmazione clinico-oncologica, in quanto quest'ultima, in oncologia, si fonda esclusivamente sulla diagnostica patologica.

Anche i casi non condivisi (né "virtualmente", né "fisicamente"), ma trattati secondo criteri comuni, possono essere registrati nel data base della Rete. Questo comporta la **registrazione di numerosi casi di tumore raro in un unico data base**, da cui retrospettivamente sarà possibile nel tempo estrarre informazioni utili alla ricerca clinica e traslazionale sui tumori rari. Questo è vitale per quanto riguarda i tumori molto rari (tumori "eccezionali"), in cui anche l'informazione sul singolo caso può essere utile alla comunità medica internazionale. L'informazione contenuta nel data base della Rete è un'informazione clinica di buon livello, in quanto inserita da centri clinici ad elevata specializzazione, e comprensiva del follow-up completo del paziente. Questo rappresenta un enorme valore aggiunto per la ricerca.

**La Rete si propone come una collaborazione stabile all'interno del Sistema Sanitario Nazionale. In questo senso, la Rete è attualmente oggetto della linea progettuale n. 4 degli Obiettivi di carattere prioritario e di rilievo nazionale concordati fra il Ministero della Salute e la Conferenza Stato-Regioni.** Sarà prioritario per la Rete interfacciarsi con le Reti Oncologiche Regionali, che in questo momento stanno emergendo in tutte le Regioni italiane. Questo razionalizzerà ulteriormente la copertura dei tumori rari solidi dell'adulto nel territorio nazionale e inoltre fungerà da prototipo per l'integrazione delle Reti regionali con Reti tematiche nazionali. Il Coordinamento manterrà poi il collegamento della Rete con le altre Reti europee e internazionali, con particolare riferimento alle EU "reference network" di cui si definiranno i criteri a livello europeo.

a cura del Coordinamento della Rete Tumori Rari  
Coordinatore: **dr. Paolo G. Casali**  
Fondazione IRCCS Istituto Nazionale dei Tumori  
Via G. Venezian, 1  
20133 Milano  
email: [paolo.casali@istitutotumori.mi.it](mailto:paolo.casali@istitutotumori.mi.it)  
fax: 02 2390 2804  
telefono: 02 2390 2184 begin\_of\_the\_skype\_highlighting