

# I programmi di screening della regione Toscana

## Sesto rapporto annuale

**RISULTATI E ATTIVITÀ DI RICERCA**

con il contributo  
e la collaborazione  
organizzativa della FIRM  
Fondazione Italiana  
per la Ricerca Medica  
O.N.L.U.S.

---

# Stato di avanzamento del progetto di sorveglianza colonscopica nei soggetti con rischio aumentato di cancro coloretale per familiarità

*Paola Mantellini, Carmen Beatriz Visioli, Francesca Pompili,  
Donato Angioli, Corrado Asteria, Alberto Candidi Tommasi,  
Guido Castiglione, Ferdinando Ficari, Elia Martino,  
Carmine Mellone, Donato Riccardi, Francesco Tonelli, Marco Zappa*

---

## Introduzione

Il cancro coloretale (CCR), nonostante il miglioramento della sopravvivenza e la riduzione della mortalità osservati negli ultimi anni, continua ad essere una delle neoplasie più frequenti in tutto il mondo. Per tale motivo a livello europeo e nazionale si è ritenuto opportuno promuovere attraverso atti formali le campagne di screening per questo tipo di neoplasia. È inoltre ormai dimostrata l'efficacia della ricerca del sangue occulto fecale (FOBT) nel ridurre la mortalità per cancro coloretale: il test di tipo immunologico è quello attualmente somministrato nel programma di screening organizzato a livello regionale toscano alla popolazione residente in fascia d'età compresa tra 50 e 60 anni.

Di pari passo con l'affermarsi dei programmi di screening rivolti alla popolazione generale si è sentita la necessità, a livello internazionale, di studiare le modalità di prevenzione da offrire a particolari categorie di soggetti a rischio aumentato per cancro coloretale. Fra i fattori di rischio presi in esame la familiarità è sicuramente quello preponderante.

Le evidenze di efficacia nella riduzione di incidenza di cancro coloretale grazie all'esecuzione della coloscopia e della polipectomia endoscopica (1) così come la consapevolezza di livelli di accettabilità elevati dell'esame endoscopico nei soggetti a rischio aumentato per familiarità hanno suggerito alle maggiori società scientifiche (2) di raccomandare la strategia di sorveglianza endoscopica, benché non sia ancora possibile trarre conclusioni definitive relativamente al rapporto costo/benefici della coloscopia come test primario.

## Obiettivi e protocollo del progetto

Gli obiettivi del progetto, in parte finanziato dalla Lega Italiana per la Lotta contro i Tumori, sono di valutare:

1. la reale accettabilità della coloscopia nei parenti di 1° grado di famiglie a "rischio moderato" nella realtà toscana attraverso l'arruolamento da parte dei servizi di endoscopia;
2. il tasso di identificazione alla coloscopia di adenomi e di carcinomi;

3. il carico di lavoro che questo tipo di offerta di prevenzione genera.

L'arruolamento dei parenti di 1° grado avviene a partire dal caso di cancro coloretale che afferisce al servizio di endoscopia per la fase diagnostica. Si procede alla costruzione dell'albero genealogico, alla raccolta dei dati anagrafici di tutti i familiari, del loro stato in vita e del loro stato di salute.

Previa autorizzazione a contattare i parenti da parte del soggetto affetto, si propone una coloscopia preventiva con un intervallo non inferiore ai 5 anni a tutti i parenti di 1° grado (in età compresa tra i 45 ed i 75 anni o con meno di dieci anni rispetto al caso indice) che appartengano a famiglie con le seguenti caratteristiche:

- un tumore coloretale in soggetti in età inferiore ai 55 anni (i centri che sono in grado di sostenere un carico di lavoro maggiore possono estendere tale limite a 60 anni);
- almeno due parenti di 1° grado affetti da cancro coloretale.

Nei casi in cui l'effettuazione dell'esame totale non sia possibile, si completa lo studio con un colon per clisma a doppio contrasto. In caso di rifiuto è raccomandata una rettosigmoidoscopia. Sono esclusi dall'invito i parenti in follow-up per pregresso cancro e/o adenoma coloretale o che hanno effettuato una coloscopia di recente o con controindicazioni ad eseguire l'esame o impossibilitati a dare il consenso informato. Non vengono inoltre contattati i parenti non raggiungibili residenti in altra Azienda Sanitaria o altra Regione.

## Risultati

Nell'ultimo anno solo 7 centri, hanno fornito un aggiornamento della casistica (tabella 1).

I casi di cancro coloretale (probandi) afferenti ai servizi di endoscopia e per i quali sono state raccolte informazioni sulla famiglia sono stati 766. Di questi, 271 (35,4%) rientrano nel gruppo delle famiglie a rischio secondo i criteri sopra esposti.

I criteri di definizione di famiglia a rischio sono stati l'età inferiore a 55-60 anni in 155 (57,2%) casi, l'età e la presenza di almeno un altro familiare di 1° grado

con CCR in 36 (13,3%), un altro parente di 1° grado affetto nei restanti 80 (29,5%) probandi (tabella 2). Il numero medio di familiari di 1° grado a rischio per probando è pari al 5,2 (1421 soggetti su 271 probandi). Soltanto 454 dei 1421 familiari di 1° grado (31,9%) sono risultati eleggibili per l'esecuzione della colonscopia. Le principali motivazioni per l'esclusione dei restanti sono state i decessi per 355 soggetti (36,7%) e l'età per 457 soggetti (47,3%) (tabella 2). Tra i soggetti eleggibili al test di screening (tabella 3) 247 devono ancora essere contattati, 73 hanno rifiutato o rinviato l'esame, 15 devono ancora dare una risposta, 15 hanno eseguito una colonscopia negli ultimi 5 anni, mentre 104 hanno eseguito la colonscopia di screening (tabella 3).

All'esame endoscopico sono stati individuati un cancro e 18 adenomi di cui 9 ad alto rischio (dimensioni maggiori di 9 mm, displasia grave, componente villosa) e 9 polipi iperplastici (tabella 4). Nessuna complicanza precoce o tardiva si è verificata.

### Commento ai risultati

La modalità di arruolamento attraverso i servizi di diagnostica risente pesantemente del carico di lavoro routinario, ultimamente gravato anche dalla attivazione dei programmi di screening coloretale per la popolazione a medio rischio, cui questi servizi sono sottoposti rendendo particolarmente complessa la raccolta esaustiva dei dati relativi alla famiglia.

È verosimile che la maggior parte dei centri abbia dato priorità alla raccolta delle informazioni per quei probandi con rischio familiare accertato (età <55-60 anni) determinando una stima non corretta del rischio familiare: il dato attuale pari al 35,4%, (271 soggetti su 766) appare sopravvalutato in confronto ai dati della letteratura che stimano, nell'ambito di tutti i casi di CCR, una proporzione del 20% di soggetti con storia familiare di primo grado per questa malattia.

Come si evince dai risultati, solo il 45,6% (207 su 454) dei familiari eleggibili è stato contattato dai centri: appare pertanto difficile valutare l'effettivo carico di lavoro per i servizi. Teoricamente, assumendo che i centri contattino tutti i familiari eleggibili e che la adesione alla colonscopia sia del 100%, il carico di lavoro risulterebbe pari a 1,7 colonscopie da effettuare per ogni probando a rischio arruolato.

Non è possibile attualmente ottenere una stima precisa della partecipazione al test dal momento che devono essere ancora contattati 247 soggetti. Dei 207 finora raggiunti 104 hanno già eseguito il test di sorveglianza (50,2%). Questo dato conferma una maggiore disponibilità all'esecuzione di esami invasivi da parte dei familiari di soggetti affetti da cancro del colon-retto rispetto alla popolazione generale, ma non è da ritenersi soddisfacente considerando la compliance all'esame nei paesi nordici da parte della stessa tipologia di soggetti o quella dei soggetti

Tab. 1 - Centri partecipanti

N°	Centro di Endoscopia	Referente/Responsabile
1	Azienda USL 8 Arezzo S.A. Endoscopia Digestiva Presidio Ospedaliero Zona Aretina	Dr. Donato Angioli
2	CSPO Firenze U.O. Diagnostica Medica per Immagini	Dr. Guido Castiglione
3	Azienda USL 3 Pistoia Zona Valdinevole U.O. Chirurgia - S.A. Endoscopia Digestiva	Dr. Elia Martino
4	Azienda USL 7 Siena Zona Val d'Elsa S.A. Endoscopia Digestiva	Dr. Paolo Galgani Dr. Donato Riccardi
5	Azienda USL 7 Siena Zona Valdichiana S.A. Endoscopia Digestiva	Dr. Carmine Mellone
6	Azienda USL 4 Prato Presidio Ospedaliero Misericordia e Dolce di Prato S.A. Gastroenterologia	Dr. Alberto Candidi Tommasi
7	Azienda Ospedaliero-Universitaria Careggi Firenze Patologia Chirurgica 3°	Prof. Francesco Tonelli Prof. Ferdinando Ficari Dr. Corrado Asteria

FOBT positivi nella nostra regione.

Nel complesso si può affermare che una strategia di sorveglianza coloscopica programmata che preveda un arruolamento a partire dal caso di cancro coloretale non sia attualmente percorribile attraverso l'utilizzo dei servizi diagnostici che dovrebbero essere coinvolti solo nella fase di esecuzione della coloscopia. Al fine di garantire una offerta omogenea a queste particolari categorie di rischio e una partecipazione elevata, modalità di arruolamento diverse attraverso i medici di medicina generale o i CORD potrebbero essere alternative da valutare. Interessante, anche se appare prematuro proporre alcun tipo di valutazione in termini di efficacia, il dato

relativo alle lesioni individuate, in particolare i polipi adenomatosi, ove si può osservare che la percentuale di adenomi ad alto rischio è stata individuata nell'8,6% dei soggetti esaminati.

### Bibliografia essenziale

1. Winaver SJ, Zauber AG, Ho MN, et al. Prevention of colorectal cancer by colonoscopic polypectomy. The National Polyp Study Workgroup, 1993. N Engl J Med, 329, 1977-1981.
2. Smith RA, Cokkinides V, Eyre HJ. American Cancer Society Guidelines for the early detection of cancer, 2003. CA Cancer J Clin, 53:27-47.

Tab. 2 - Familiari di 1° grado a rischio aumentato per CCR: caratteristiche della famiglia, soggetti eleggibili e non eleggibili, contatti effettuati

	N.	%
<b>Probandi a rischio</b>	271	100
Età < 55-60 anni	155	57,2
Età < 55-60 anni e almeno un familiare di 1° grado affetto da CCR	36	13,3
Almeno un familiare di 1° grado affetto da CCR	80	29,5
<b>Familiari di 1° grado - famiglia a rischio</b>	1421	
<b>Familiari da escludere</b>	967	100
Per decesso	355	36,7
Perché affetti da CCR	38	3,9
Per età	457	47,3
Non autorizzazione al contatto	64	6,6
Non raggiungibili	49	5,0
Malattia invalidante	2	0,2
Inviati a counseling genetico	2	0,2
<b>Familiari da sottoporre al test</b> (sul totale dei soggetti a rischio)	454	31,9
<b>Familiari contattati con informazioni complete</b> (su quelli da sottoporre al test)	207	45,6 (su 454)
<b>Familiari ancora da contattare</b>	247	54,4 (su 454)

Tab. 3 - Familiari di 1° grado contattati: disponibilità all'esecuzione della coloscopia

	N.	% (su 207)
<b>Adesione (coloscopie eseguite)</b>	104	50,2
<b>Rifiuti/rinvii</b>	73	35,3
Coloscopia eseguita negli ultimi 5 anni	15	7,2
In attesa di conferma	15	7,2

Tab. 4 - Lesioni individuate alla coloscopia

Carcinomi	1
Polipi adenomatosi*	18*
Polipi iperplastici	9

\* 9 adenomi ad alto rischio (vedi testo)