

Manifesto del Tumore Midollare della Tiroide

10 PUNTI PER CONOSCERE E RICONOSCERE UNA MALATTIA RARA

Osservatorio Malattie Rare

O.Ma.R.

AstraZeneca

PER CONOSCERE



Imparare a conoscere i tumori maligni della tiroide

I noduli della tiroide, una ghiandola a forma di farfalla posta nella regione anteriore del collo, sono molto frequenti nella popolazione adulta. Non tutti i noduli tiroidei nascondono però forme di cancro, anzi, spesso sono il frutto della cosiddetta iperplasia tiroidea, ovvero una forma benigna di crescita ghiandolare. Solo una piccola quota di noduli tiroidei (4-5%) sono invece veri carcinomi e derivano dalla trasformazione maligna delle cellule tiroidee.

Il carcinoma della tiroide costituisce solo l'1-2% di tutti i tumori maligni umani, con un'incidenza (ovvero il numero di nuovi casi per anno) di 4,1/100.000 abitanti per gli uomini e 12,5/100.000 abitanti per le donne. Si tratta quindi di un tumore maligno, poco diffuso ma il cui numero di nuovi casi all'anno risulta essere in aumento e addirittura raddoppiato negli ultimi 20 anni. La manifestazione clinica più comune del tumore maligno della tiroide è un nodulo localizzato all'interno della ghiandola che si sente tra le dita se si tocca il collo in corrispondenza dell'organo. Talvolta però, soprattutto quando il nodulo è di piccole dimensioni, il riscontro può essere assolutamente casuale a seguito di una ecografia del collo eseguita per altri fini. Il riscontro occasionale di noduli tiroidei e quindi poi di carcinomi tiroidei è aumentato ovviamente dopo l'introduzione della diagnostica ecografica e questo giustifica almeno in parte l'incremento dei casi nuovi all'anno. In un più raro numero di casi (0,3-0,5%) il nodulo tiroideo può essere in realtà un Carcinoma Midollare della Tiroide (CMT), che costituisce solo il 5-10% dei tumori maligni della tiroide. Questa forma molto rara di carcinoma, che in circa 1 caso su 4 è di tipo ereditario, origina dalle cellule parafollicolari della tiroide, che secernono la calcitonina e ha una prevalenza nella popolazione generale stimata in 1/14.300 (Fonte Orphanet).



Il carcinoma midollare della tiroide non è un tumore invincibile

La storia del carcinoma midollare della tiroide è radicalmente cambiata negli ultimi 20 anni: attualmente, attraverso la diagnosi molecolare, è possibile avere informazioni più precise sul suo livello di aggressività e di risposta a determinati trattamenti terapeutici. Inoltre, se fino a vent'anni fa per i pazienti c'erano poche possibilità di terapia, oggi, attraverso diagnosi precoce e interventi adeguati, è possibile bloccare l'evoluzione, controllandone l'aggressività e trasformandola in una malattia cronica. È importante che i pazienti sappiano che, grazie al progresso scientifico in continua evoluzione, le prospettive sono oggi decisamente cambiate, in quanto è possibile gestire la patologia conservando una buona qualità di vita.



Per combattere il carcinoma midollare della tiroide serve fare "rete" tra i centri italiani

I pazienti con carcinoma midollare della tiroide che si rivolgono a centri esperti nella gestione di tumori rari e in particolare di tale carcinoma hanno la percezione di aver ricevuto cure migliori e più appropriate ma soprattutto vanno incontro più raramente a diagnosi errate. Sarebbe pertanto necessaria una campagna di informazione, tramite le istituzioni e con la collaborazione delle associazioni di pazienti, per indirizzare queste persone verso i centri con maggior esperienza nella gestione del paziente con carcinoma midollare della tiroide.

Al tempo stesso, per accrescere le capacità dei singoli centri di prendere in carico il paziente, occorre creare una rete - anche con il supporto delle moderne tecnologie - per permettere lo scambio di informazioni tra i centri stessi e in particolare con i centri più esperti al fine di garantire un trattamento uniforme ed equo a tutti i pazienti indipendentemente dal luogo in cui vivono.



L'unione dei pazienti fa la forza

Per i pazienti è importante che si creino dei gruppi, sotto forma di associazioni o gruppi di supporto, ai quali possano rivolgersi e ai quali possano fare riferimento anche le famiglie a rischio per questa patologia (dove ci sia una forma ereditaria). I gruppi sono fondamentali per lo scambio di informazioni, per il supporto psicologico e per affrontare problematiche di tipo legale o burocratico. Inoltre, questi gruppi possono avere una forte funzione di controllo e tutela del rispetto dei diritti dei pazienti affetti da questa patologia.



Pazienti più informati e consapevoli

È molto importante che i medici facciano ben presente ai pazienti i rischi connessi alla progressione della malattia e, allo stesso tempo, all'assunzione della terapia. È pertanto molto importante che i medici identifichino attentamente il momento idoneo per cominciare la cura. Tale scelta deve essere fatta di comune accordo tra medico e paziente, valutando bene il rapporto rischio/beneficio. Farmaci come Vandetanib prevedono un uso prolungato e la cronicizzazione della patologia oncologica, che sarebbe pertanto di difficile gestione nel caso di effetti collaterali importanti. Una buona gestione del farmaco e degli effetti collaterali è infatti strategica per garantire una buona aderenza alla cura. C'è inoltre da considerare che, dopo anni di assunzione e di discreta qualità di vita, il paziente potrebbe anche dimenticarsi della malattia. Questo potrebbe trasformarsi in una ridotta aderenza alla terapia o addirittura nella sua sospensione. Questa eventualità creerebbe un danno per i pazienti per l'elevato rischio della ripresa di progressione della malattia nonché uno spreco di risorse per la vanificazione dei risultati ottenuti con il precedente trattamento.

Rossella Elisei

Professore associato del Dipartimento di Endocrinologia
Università di Pisa

Sebastiano Filetti

Professore di Medicina Interna
Spazio Università di Roma

Lisa Licitra

Direttore Struttura Semplice Oncologia Medica dei tumori testa-collo
Fondazione Istituto Nazionale Tumori di Milano

Alberto Riggi

Vice President Medical
AstraZeneca

Italia Ciancaboni Bartoli

Direttore
Osservatorio Malattie Rare

PER RICONOSCERE



I tumori rari sono malattie rare a tutti gli effetti

I tumori rari sono definiti tali in base ad una soglia di incidenza. Aifa utilizza a tal fine la medesima soglia stabilita dalla UE per le malattie rare: una prevalenza di 5 casi ogni 10.000 persone. Chi è affetto da un tumore raro vive le medesime difficoltà dei pazienti con malattie rare: pochi centri sanno trattarli adeguatamente e le terapie sono poche o inesistenti. Queste persone hanno bisogno di un quadro di tutela speciale e devono poter facilmente identificare i centri di riferimento ai quali rivolgersi. I tumori rari sono di fatto malattie rare oncologiche e per questo è necessario, come richiesto dalle associazioni pazienti e dalla comunità scientifica, che i tumori rari siano considerati equivalenti alle malattie rare e che siano inquadrati nelle tutele previste per questi dalla legge 279/2001 e da tutta la successiva legislazione in materia di malattie rare.



Includere il carcinoma midollare della tiroide nell'elenco delle malattie rare

La legge 279/2001 allegato A elenca una serie di malattie rare, all'interno di questa lista - di cui da anni si attende l'aggiornamento, attraverso l'inserimento nei LEA (Livelli essenziali di assistenza) - ci sono al momento pochissimi tumori rari. Il carcinoma midollare della tiroide è un tumore raro la cui esistenza è assolutamente riconosciuta dalla comunità scientifica internazionale e nazionale, tanto che la malattia è già ricompresa nel database Orphanet ed ha un suo specifico codice. Vi sono dunque tutte le premesse necessarie affinché questa patologia sia inclusa in questa lista.



Individuare una rete nazionale di centri di riferimento

Nel momento in cui si prende atto che il carcinoma midollare della tiroide è a tutti gli effetti una malattia rara e che merita l'inclusione nei nuovi LEA, si apre la necessità di dare a questi pazienti, come già avviene per altri tumori rari, una rete di centri di riferimento accreditati dalle regioni. Questi centri dovrebbero essere individuati in base all'esperienza sulla patologia e alla loro reale capacità di prendere in carico il paziente dalla diagnosi in poi, passando per le terapie tradizionali, incluso l'eventuale intervento chirurgico, fino alla somministrazione delle terapie più innovative. L'individuazione dei centri di riferimento garantirebbe anche un migliore accesso al farmaco per i pazienti e una migliore qualità di cura a partire dai trattamenti di prima linea fino a quelli utilizzati nei casi resistenti.



Il dosaggio della calcitonina

Il dosaggio della calcitonina è attualmente il migliore marcatore tumorale sierico diagnostico, riconosciuto a livello internazionale, per la diagnosi pre-chirurgica del carcinoma midollare della tiroide. È pertanto necessario incentivare la classe medica a un utilizzo di routine di questo dosaggio nei pazienti che presentino un nodulo della tiroide. Inoltre, dopo l'intervento di tiroidectomia, la calcitonina sierica continua ad essere marcatore di malattia e attraverso una attenta valutazione del suo andamento è possibile capire se e quando il tumore progredisce e se è arrivato quindi il momento di iniziare terapie sistemiche avanzate.



Un registro nazionale per il tumore midollare della tiroide

Il carcinoma midollare della tiroide è un tumore raro che in Italia conta circa 200 nuovi casi all'anno. Come per le malattie rare, sarebbe necessario istituire un registro nazionale, sotto la gestione del Centro Nazionale Malattie Rare dell'Istituto Superiore di Sanità (CNMR/ISS) e dei registri regionali al fine di monitorare la reale incidenza di questo tumore, rilevarne la distribuzione e poter di conseguenza utilizzare questi dati ai fini della programmazione sanitaria.