



# Tumori rari

## Come orientarsi

Realizzato da:

Associazione Italiana Malati di Cancro,  
parenti e amici

Fondazione IRCCS Istituto Nazionale Tumori  
di Milano

Istituto Superiore di Sanità

## Che cos'è un tumore?

Il nostro corpo è costituito da cellule che, pur diverse tra loro per aspetto e funzioni, si riproducono, si riparano e muoiono secondo gli stessi processi rigorosamente controllati. Se, tuttavia, questi si alterano o vengono alterati, la riproduzione e la funzione delle cellule divengono incontrollate. È così che hanno origine i tumori maligni.

## Perché un tumore si definisce 'raro'?

Perché viene diagnosticato in meno di 6 persone su 100.000 all'anno.

In Italia, i tumori rari rappresentano il 20% dei casi di cancro diagnosticati ogni anno: su un totale di 418.000 nuovi casi, 85.000 sono 'rari'. Ne consegue che si tratta di malattie che non sono poi così rare.

## Quali organi/sistemi sono colpiti dai tumori rari?

In generale, i tumori rari possono insorgere in qualunque organo e sistema.

## Quali sono i tumori rari?

**Sono rari i tumori della testa e del collo, della trachea, del timo, dell'ano, dell'intestino tenue, del testicolo, del pene, del sistema nervoso centrale, della vulva e della vagina; i sarcomi; i tumori neuroendocrini; il mesotelioma; alcuni tumori dell'ovaio; tutti i tumori pediatrici; molti tumori del sangue e del sistema linfatico (leucemie, mieloma multiplo e alcuni linfomi).**

## Mi è stato diagnosticato un tumore raro. Che cosa significa questo per me?

La diagnosi di un tumore raro comporta la consapevolezza che il percorso di cura è più complesso rispetto a quello di una neoplasia 'non rara'. Ciò per la limitata disponibilità di terapie e per l'esiguo numero di centri con le competenze cliniche richieste, che possono essere anche molto distanti dal luogo di residenza. Tuttavia, anche per i tumori rari sono stati compiuti grandi progressi, soprattutto negli ultimi anni.

In aggiunta alle informazioni ricevute dal medico curante, è opportuno rivolgersi a centri oncologici esperti. Informazioni sulla malattia diagnosticata e sui centri di cura possono essere richieste alle associazioni di pazienti operanti nell'area dei tumori rari.

## **Mi sentirei più tranquillo se consultassi anche un altro medico. È possibile?**

Avere un secondo parere è un diritto del paziente, a partire dall'esame istologico. Il paziente può avvalersene sempre, ma soprattutto quando si tratta di un tumore raro. In medicina l'esperienza del medico dipende dal numero di persone che ha in cura. Per questo motivo, è importante rivolgersi a grandi ospedali o centri oncologici a cui afferiscono numerosi malati con tumori rari.

---

## **Ma se il tumore è raro, come si fa a capire qual è il trattamento più indicato per me?**

Il trattamento più indicato nasce da una valutazione clinica che coinvolge più specialisti e molto spesso s'inserisce all'interno di protocolli di studio condivisi da più centri. I problemi nella scoperta e nello sviluppo di farmaci per i tumori rari derivano dal fatto che gli studi clinici per queste malattie sono limitati, complessi e costosi per la difficoltà di reclutare pazienti e per l'esigenza di coinvolgere un adeguato numero di centri. Nonostante ciò, proprio per i tumori rari sono

disponibili alcuni dei trattamenti farmacologici più innovativi e più efficaci in oncologia. Si pensi alle terapie per i tumori stromali gastrointestinali o per alcuni tipi di leucemia come la leucemia mieloide cronica.

---

## **Mi hanno parlato di farmaci 'off label'. Di che cosa si tratta?**

Ogni farmaco in commercio è autorizzato dalle autorità sanitarie solo per la cura di determinate patologie. Questo vuol dire che la sua somministrazione è sicura ed efficace solo per tali malattie.

Vi possono essere alcuni farmaci, che, registrati per alcune malattie, possono avere dimostrato una qualche efficacia anche in altre per le quali non vi è registrazione. L'uso di questi farmaci per indicazioni non registrate viene definito 'off label'. Ciò rappresenta una situazione problematica in Italia come negli altri paesi europei, che è regolarizzabile solo in alcuni casi. Alternativamente, la singola istituzione o la singola Regione possono risolvere situazioni specifiche con il determinante intervento del medico curante.

## È consigliabile l'accesso agli studi clinici per i tumori rari?

Certamente sì, e i pazienti che partecipano agli studi clinici non soltanto sono seguiti molto attentamente, ma hanno la possibilità di provare per primi un nuovo trattamento che potrebbe dare benefici anche agli altri pazienti. Si consideri, comunque che gli studi clinici per queste malattie sono pochi per la difficoltà di reclutare un numero adeguato di pazienti affetti da un determinato tipo di tumore raro. Per sapere se vi sono studi clinici sul tumore raro da cui si è affetti è possibile consultare i siti italiani ed europei che pubblicano gli studi in corso, consultando il medico curante prima di richiedere di parteciparvi.

## A quale fascia di età appartengono i pazienti più colpiti dai tumori rari?

I tumori rari possono colpire persone di qualunque età. In generale, i pazienti sono mediamente più giovani di quelli con tumori frequenti.

## Qual è la sopravvivenza per i tumori rari?

In Italia, come in Europa, i tumori rari hanno una sopravvivenza media dopo 5 anni dalla

diagnosi leggermente superiore al 50%. Tuttavia, alcuni di essi hanno sopravvivenze superiori al 70% come ad esempio il tumore del testicolo, il linfoma di Hodgkin e i sarcomi pediatrici.

## A un mio amico affetto da un tumore raro hanno parlato di 'uso compassionevole' di una certa terapia sperimentale. Che cosa significa?

Contrariamente a quanto si possa pensare, il ricorso a un trattamento indicato come 'uso compassionevole' non è sempre legato allo stato avanzato della malattia, ma all'utilizzo di un farmaco in corso di valutazione nell'ambito di uno studio clinico, a cui, però, il paziente non può partecipare perché non ha le caratteristiche richieste. Se il medico curante ha pensato a un uso compassionevole, significa che il paziente potrebbe trarre beneficio dall'uso del farmaco oggetto dello studio clinico in assenza di altre terapie disponibili. Vi sono delle procedure per l'accesso a un farmaco per l'uso compassionevole, che prevedono la disponibilità dell'azienda farmaceutica a fornire gratuitamente il farmaco stesso e l'approvazione da parte del Comitato Etico dell'istituzione presso cui il paziente è seguito. Il farmaco per uso compassionevole è fornito gratuitamente dall'azienda farmaceutica.

## Ho un tumore raro. Il centro di riferimento si trova lontano da casa. A chi posso rivolgermi in caso di problemi?

È sempre buona norma avere un medico di riferimento nel luogo di residenza, che sia informato delle terapie prescritte e delle condizioni del paziente, in modo che possa seguirlo nella gestione dei problemi quotidiani. La ricerca dei centri specializzati e dei migliori trattamenti possibili non deve portare a sottovalutare l'importanza di assicurarsi l'assistenza medica di base e infermieristica quotidiana nel proprio luogo di residenza.

## Esiste la possibilità di venire in contatto con altre persone affette da tumori rari?

Sì, tramite alcune associazioni che operano in questo settore.

Gli indirizzi possono essere richiesti ad AIMaC, RARECARENet oppure a ECPCP.

## Come posso avere informazioni sui centri che si occupano di tumori rari?

Al momento non è disponibile un elenco ufficiale di centri dedicati al trattamento di queste malattie. Informazioni, inclusi gli indirizzi dei centri di trattamento, possono essere fornite da AIMaC, dall'URP della Fondazione IRCCS Istituto Nazionale dei Tumori di Milano, come pure da Sportello Cancro. Sul portale per le malattie rare Orphanet è disponibile l'elenco di centri per la cura delle malattie rare, inclusi alcuni tumori rari.



La helpline di AIMaC: un servizio che risponde in tempo reale alle domande dei malati di cancro e dei loro familiari, dal lunedì al venerdì dalle 9.00 alle 19.00 **numero verde 840 503579**, e-mail **info@aimac.it**.

## Link utili

### PER I TUMORI RARI:

**A.I.G. Associazione Italiana GIST Onlus:** organizzazione senza scopo di lucro che opera nel campo dei tumori stromali gastrointestinali (GIST) allo scopo di fornire informazioni ai pazienti e ai loro familiari.  
[www.gistonline.it](http://www.gistonline.it)

**AiL Associazione Italiana contro le Leucemie-Linfomi e Mieloma Onlus:** si occupa, tra l'altro, di incrementare la consapevolezza sulle singole patologie. Gestisce anche forum di discussione fra pazienti.  
[www.aill.it](http://www.aill.it)

**AIMaC:** offre sul sito varie informazioni, tra cui anche gli indirizzi delle associazioni che si occupano di tumori rari e dei centri di cura.  
[www.aimac.it](http://www.aimac.it)

**Associazione Paola per i Tumori Muscolo-Scheletrici Onlus:** organizzazione che si propone di offrire un supporto alle persone colpite da queste rare e complesse forme di tumore.  
[www.associazionepaola.it](http://www.associazionepaola.it)

**ECPC:** la Coalizione Europea dei Malati di Cancro riunisce attualmente circa 300 associazioni di malati in tutta l'Unione Europea.  
[www.ecpc.org](http://www.ecpc.org)

**Fondazione GIMEMA Onlus:** organizzazione operante per la promozione e lo sviluppo della ricerca sulle malattie ematologiche.  
[www.gimema.it](http://www.gimema.it)

**Rare Cancers Europe:** iniziativa congiunta mirante a migliorare l'accesso alle cure per i tumori rari in Europa.  
[www.rarecancerseurope.org](http://www.rarecancerseurope.org)

**RARECARE:** il progetto ha proposto una lista di tumori rari e fornito dati di incidenza, sopravvivenza e prevalenza dei tumori rari in Europa sulla base dei dati dei registri tumori di popolazione.  
[www.rarecare.eu](http://www.rarecare.eu)

**RARECARENet:** il progetto fornisce informazioni sui tumori rari per i pazienti e linee guida per gli specialisti, definendo anche i criteri per l'identificazione dei centri di cura.  
[www.rarecarenet.eu](http://www.rarecarenet.eu)

### PER GLI STUDI CLINICI:

**Osservatorio Nazionale sulla Sperimentazione Clinica dei Medicinali:** riporta la descrizione delle sperimentazioni cliniche di fase II, III e IV in corso in Italia  
<http://www.agenziafarmaco.gov.it/it/content/osservatorio-nazionale-sulla-sperimentazione-clinica-dei-medicinali>

**Piattaforma di Registri Internazionali di Sperimentazioni Cliniche (ICTRP) dell'Organizzazione Mondiale della Sanità (OMS)**  
[www.who.int/ictrp/en](http://www.who.int/ictrp/en)

**Registro delle sperimentazioni cliniche condotte in tutto il mondo**  
<http://clinicaltrials.gov/>

**Registro delle sperimentazioni cliniche in campo oncologico condotte in tutto il mondo**  
<http://www.cancer.gov/clinicaltrials>

**Registro per le Sperimentazioni Cliniche dell'Agenzia Europea per i Medicinali (EMA):** raccoglie i dati su più di 17.000 studi clinici condotti nell'Unione Europea e nello Spazio Economico Europeo (SEE)  
[www.clinicaltrialsregister.eu/](http://www.clinicaltrialsregister.eu/)

**Science Navigation Group:** banca dati di studi clinici controllati randomizzati gestita da alcuni editori scientifici indipendenti statunitensi  
<http://www.controlled-trials.com>

**Orphanet:** riporta informazioni sui progetti di ricerca e sulle sperimentazioni cliniche che riguardano le malattie rare e i farmaci orfani  
[www.orpha.net/consor/cgi-bin/ResearchTrials.php?Ing=EN](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/ResearchTrials.php?Ing=EN)  
(research and trials)

---

## I progetti

### Il Progetto RITA 2

Il progetto "Tumori rari in Italia: sorveglianza e valutazione dell'accesso a diagnosi e trattamento" (RITA 2), finanziato dal Ministero della Salute, ha fornito le stime di incidenza, prevalenza e sopravvivenza per tutti i tumori maligni rari per il periodo 2000-2007. Il progetto proporrà anche indicatori per la definizione di adeguatezza di diagnosi e trattamento, che saranno discussi per la scelta dei criteri di definizione dei centri di cura. L'obiettivo attuale è far diventare i tumori rari una priorità delle strategie di controllo del cancro.

### Il Progetto della Rete Tumori Rari

Il progetto della Rete Tumori Rari riguarda specificamente i tumori rari solidi dell'adulto e consente a più di un centinaio di centri oncologici italiani di collaborare su casi singoli di queste malattie, soprattutto per quanto riguarda la diagnosi istopatologica e alcune decisioni cliniche fondamentali. Nel caso un paziente sia affetto da tumore raro, è verosimile che il reparto di oncologia medica che lo ha preso in carico afferisca alla Rete Tumori Rari e sia quindi in grado di ottenere un secondo parere diagnostico (presso l'UOC di Anatomia Patologica dell'ULSS 9 di Treviso) o un secondo parere terapeutico (presso l'Istituto Tumori di Milano). Ciò avviene attraverso la mediazione dell'oncologo medico al quale il paziente si è rivolto e consente di ottenere informazioni cruciali senza che il paziente medesimo debba necessariamente spostarsi. Nel caso a un paziente sia stato diagnosticato un sarcoma e desideri ricevere un secondo parere può anche rivolgersi autonomamente all'UOC di Anatomia Patologica dell'ULSS 9 di Treviso.

Questa brochure è stata realizzata nel contesto del progetto RITA 2 finanziato dal Ministero della Salute – Direzione Generale della Ricerca Scientifica e Tecnologica (Bando RF - Malattie Rare) e del progetto RARECAREnet finanziato dal programma dell'Unione Europea per la Salute.

**Promosso da;**  
AIMaC  
RARECAREnet  
RITA 2

**Hanno collaborato:**

P. Casali, G. Gatta, A. Gronchi, R. Mazza, N. Nicolai, A. Trama -  
Fondazione IRCCS Istituto Nazionale Tumori (Milano);  
R. Capocaccia, R. De Angelis, S. Mallone - Istituto Superiore di  
Sanità, Centro Nazionale di Epidemiologia, Sorveglianza e Pro-  
mozione della Salute (Roma);  
A. Dei Tos - UOC di Anatomia Patologica, ULSS 9 (Treviso);  
A. Costato - A.I.G. Associazione Italiana GIST Onlus (Milano);  
F. De Lorenzo - AIMaC (Roma);  
O. Gonzato - Associazione Paola per i Tumori Muscolo-Scheletrici  
Onlus (Udine)



FONDAZIONE IRCCS  
ISTITUTO NAZIONALE  
DEI TUMORI

Sistema Sanitario  Regione  
Lombardia



ASSOCIAZIONE  
*Paola*

PER I TUMORI MUSCOLO-SCHELETRICI Onlus



**AIMaC**  
INFORMA PER AIUTARE  
A VIVERE CON IL CANCRO

Associazione Italiana Malati di Cancro, parenti e amici  
via Barberini, 11 | 00187 Roma  
tel +39 064825107 | fax +39 0642011216  
numero verde 840 503 579 | [www.aimac.it](http://www.aimac.it) | [info@aimac.it](mailto:info@aimac.it)