

GLI ANATOMO-PATOLOGI: "OGNI ANNO IN ITALIA 10.000 PAZIENTI SELEZIONATI PER TERAPIE MIRATE"

Firenze, 27 giugno 2019 – Permette di smascherare, all'interno dei tumori, mutazioni genetiche rare che oggi, nella maggior parte dei casi, non vengono individuate. Si chiama "Progetto Vita", è il primo al mondo di questo tipo e coinvolge 10 centri pilota di anatomia patologica su tutto il territorio nazionale: è un nuovo approccio tecnologico di analisi molecolare e la sua completa attivazione consentirà di selezionare per terapie mirate più di 10.000 casi di cancro ogni anno in Italia, caratterizzati da alterazioni rare. Il progetto è presentato oggi a Firenze al V Incontro Nazionale del Gruppo Italiano di Patologia Molecolare e Medicina Predittiva, con la partecipazione di circa 150 esperti, organizzato dalla Società Italiana di Anatomia Patologica e di Citologia Diagnostica (SIAPEC-IAP). "È il primo progetto di screening delle mutazioni rare – spiega il Dott. Mauro Truini, Presidente Nazionale SIAPEC-IAP -, che dovranno poi essere validate tramite la rete nazionale SIAPEC NGS (Next-Generation Sequencing), che include 20 strutture e utilizza metodi di sequenziamento dei geni di nuova generazione, meno costosi e più veloci di quelli tradizionali. Ecco perché il 'Progetto Vita' è stato inserito all'interno della rete NGS, che da anni si sta impegnando per diffondere nuove tecnologie per caratterizzare al meglio le neoplasie dal punto di vista molecolare. Le mutazioni rare sono presenti soprattutto in persone giovani, under 50. Questi pazienti potranno così beneficiare di trattamenti a bersaglio molecolare efficaci e già disponibili".

"Sono circa 200 le diverse forme di tumore e nel 2018 in Italia sono stati stimati 373.300 nuovi casi - afferma il Prof. Antonio Marchetti, coordinatore della Rete NGS e del 'Progetto Vita', Ordinario di anatomia patologica, Direttore del Centro di Medicina Molecolare Predittiva dell'Università di Chieti e membro del Consiglio Direttivo SIAPEC-IAP -, per cui il numero globale delle alterazioni rare non è così basso, ma è molto difficile scoprirle. Grazie all'approccio utilizzato nel 'Progetto vita', siamo in grado di superare questi ostacoli e, dopo una prima fase pilota, l'iniziativa verrà estesa su scala nazionale. Perché il paziente possa ricevere una terapia di precisione sono necessarie una diagnosi accurata e una definizione del profilo molecolare della malattia con test specifici. La diagnosi può essere garantita attraverso il lavoro di laboratori di qualità in grado di fornire risultati standardizzati che supportino il lavoro dei clinici. Questi pazienti sono candidabili a un trattamento definito 'tumore agnostico', perché non è legato all'organo di insorgenza della neoplasia ma alla mutazione genetica individuata".

Novità importanti anche sul fronte del monitoraggio della malattia grazie al prelievo di sangue. "La biopsia su tessuto rappresenta un'immagine istantanea, limitata nel tempo e nello spazio, ma il tumore non rimane uguale, si evolve acquisendo nuove mutazioni che lo possono rendere ancora più aggressivo - sottolinea il Prof. Antonio Russo, Ordinario

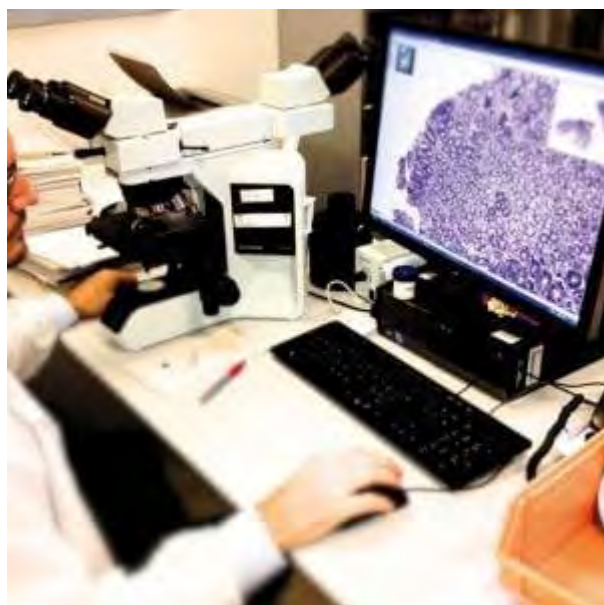
di Oncologia Medica presso l'Università degli Studi di Palermo, Direttore dell'Unità Operativa Complessa del Policlinico Universitario di Palermo e membro del Consiglio Direttivo Nazionale AIOM (Associazione Italiana di Oncologia Medica) -. È quindi fondamentale sviluppare nuove tecniche, che consentano un miglior follow-up dei pazienti. La biopsia liquida rappresenta una valida opzione: è una procedura minimamente invasiva che permette di studiare alcune componenti tumorali (Cellule Tumorali Circolanti e il DNA tumorale circolante) direttamente da un semplice prelievo di sangue. Negli ultimi anni, la ricerca in quest'ambito ha subito un incremento esponenziale e l'interesse della comunità scientifica è in continuo aumento. La biopsia liquida oggi è utilizzata nella pratica clinica nei pazienti con tumore del polmone non a piccole cellule, dopo la diagnosi, per individuare la mutazione del gene EGFR (Epidermal Growth Factor Receptor), ma sta aumentando il peso di questa tecnica per controllare nel tempo l'evoluzione della malattia, cioè per capire se il paziente risponde alla terapia estendendone così l'impiego a diversi tipi di neoplasie. Questo utilizzo della biopsia liquida, che consente il monitoraggio costante e non invasivo della patologia, è ristretto per ora ad alcuni centri di riferimento e ne rappresenta il futuro impiego su larga scala”.

“Oggi il monitoraggio viene essenzialmente effettuato attraverso metodiche di tipo radiologico, quali TAC o PET, che di fatto forniscono soltanto informazioni sull'andamento della malattia in termini di cambiamenti dimensionali e/o di attività – spiega la Prof.ssa Silvia Novello, Ordinario di Oncologia Medica all'Università di Torino, Responsabile della Struttura Semplice Dipartimentale di Oncologia Toracica del San Luigi di Orbassano e membro del Consiglio Direttivo Nazionale AIOM -. La ripetizione della biopsia su tessuto è d'altro canto un esame invasivo, non sempre praticabile, e comunque impattante sulla qualità di vita del malato. Nel tumore del polmone con alterazione molecolare, è possibile individuare, anche in anticipo, la resistenza al trattamento mediante la valutazione dell'alterazione stessa nel plasma, prima e durante la terapia. Se il trattamento è efficace, l'alterazione si modifica. La progressione della malattia può essere osservata radiologicamente, ma in maniera più precisa è individuabile nel sangue a livello molecolare e anche anticipatamente rispetto alle modifiche osservabili con TAC e PET”. “Inoltre – continua la Prof.ssa Novello - prospettive importanti si stanno aprendo per l'uso della biopsia liquida come strumento di screening per la diagnosi precoce associandola alla TAC spirale. Va infatti ricordato che circa il 60-70% delle neoplasie polmonari è diagnosticato in fase avanzata di malattia”.

https://www.repubblica.it/oncologia/news/2019/06/26/news/mutazioni_rare_dei_tumori_ogni_anno_10_000_pazienti_selezionati_per_terapie_mirate-229721842/

Mutazioni rare dei tumori: ogni anno 10.000 pazienti selezionati per terapie mirate

A Firenze il V Incontro Nazionale del Gruppo Italiano di Patologia Molecolare e Medicina Predittiva. Al via 'Progetto Vita', il primo screening delle alterazioni molecolari poco frequenti diffuse soprattutto nei giovani



Dare la 'caccia' alle mutazioni rare dei tumori che colpiscono soprattutto i più giovani e che oggi, nella maggior parte dei casi, non vengono individuate. E' questo l'obiettivo del "Progetto Vita" presentato oggi a Firenze al V Incontro Nazionale del Gruppo Italiano di Patologia Molecolare e Medicina Predittiva, organizzato dalla Società Italiana di Anatomia Patologica e di Citologia Diagnostica (SIAPEC-IAP) con la partecipazione di circa 150 esperti.

Più di 10mila casi ogni anno

Il "Progetto Vita" coinvolge 10 centri pilota di anatomia patologica su tutto il territorio nazionale e sarà operativo entro la fine dell'anno: è un nuovo approccio tecnologico di analisi molecolare e la sua completa attivazione consentirà di selezionare per terapie mirate più di 10.000 casi di

cancro ogni anno in Italia, caratterizzati da alterazioni rare. “È il primo progetto di screening delle mutazioni rare - spiega **Mauro Truini**, presidente nazionale SIAPEC-IAP - che dovranno poi essere validate tramite la rete nazionale SIAPEC NGS (Next-Generation Sequencing), che include 20 strutture e utilizza metodi di sequenziamento dei geni di nuova generazione, meno costosi e più veloci di quelli tradizionali”. Proprio per questo il ‘Progetto Vita’ è stato inserito all’interno della rete NGS, che da anni si sta impegnando per diffondere nuove tecnologie per caratterizzare al meglio le neoplasie dal punto di vista molecolare.

La difficoltà di intercettare le mutazioni rare

Le mutazioni rare sono presenti soprattutto in persone giovani, under 50. Questi pazienti potranno così beneficiare di trattamenti a bersaglio molecolare efficaci e già disponibili. “Sono circa 200 le diverse forme di tumore e nel 2018 in Italia sono stati stimati 373.300 nuovi casi - afferma **Antonio Marchetti**, coordinatore della Rete NGS e del ‘Progetto Vita’, direttore del Centro di Medicina Molecolare Predittiva dell’Università di Chieti e membro del Consiglio Direttivo SIAPEC-IAP -, per cui il numero globale delle alterazioni rare non è così basso, ma è molto difficile scoprirle”.

I trattamenti per il ‘tumore agnostico’

Grazie all’approccio utilizzato nel ‘Progetto vita’, ora è possibile superare questi ostacoli e, dopo una prima fase pilota, l’iniziativa verrà estesa su scala nazionale. “Perché il paziente possa ricevere una terapia di precisione - prosegue Marchetti - sono necessarie una diagnosi accurata e una definizione del profilo molecolare della malattia con test specifici. La diagnosi può essere garantita attraverso il lavoro di laboratori di qualità in grado di fornire risultati standardizzati che supportino il lavoro dei clinici. Questi pazienti sono candidabili a un trattamento definito ‘tumore agnostico’, perché non è legato all’organo di insorgenza della neoplasia ma alla mutazione genetica individuata”.

Come seguire l’evoluzione della malattia

Al Convegno sono state presentate anche importanti novità sul fronte del monitoraggio della malattia grazie al prelievo di sangue. “La biopsia su tessuto rappresenta un’immagine istantanea, limitata nel tempo e nello spazio, ma il tumore non rimane uguale, si evolve acquisendo nuove mutazioni che lo possono rendere ancora più aggressivo - sottolinea **Antonio Russo**, direttore dell’Unità Operativa Complessa del Policlinico Universitario di Palermo e membro del Consiglio Direttivo Nazionale AIOM (Associazione Italiana di Oncologia Medica). Oggi il monitoraggio viene essenzialmente effettuato attraverso metodiche di tipo radiologico, quali TAC o PET. “Ma questi esami di fatto forniscono soltanto informazioni sull’andamento della malattia in termini di cambiamenti dimensionali e/o di attività – spiega **Silvia Novello**, responsabile della Struttura Semplice Dipartimentale di Oncologia Toracica del San Luigi di Orbassano e membro del Consiglio Direttivo Nazionale AIOM. La ripetizione della biopsia su tessuto è d’altro canto un esame invasivo, non sempre praticabile, e comunque impattante sulla qualità di vita del malato”.

Il valore aggiunto della biopsia liquida

È quindi fondamentale sviluppare nuove tecniche, che consentano un miglior follow-up dei pazienti”. La biopsia liquida rappresenta una valida opzione: è una procedura minimamente invasiva che permette di studiare alcune componenti, come le Cellule Tumorali Circolanti e il DNA tumorale circolante, direttamente da un semplice prelievo di sangue. “Oggi - prosegue Russo - è utilizzata nella pratica clinica nei pazienti con tumore del polmone non a piccole cellule, dopo la diagnosi, per individuare la mutazione del gene EGFR (Epidermal Growth Factor Receptor), ma sta aumentando il peso di questa tecnica per controllare nel tempo l'evoluzione della malattia, cioè per capire se il paziente risponde alla terapia estendendone così l'impiego a diversi tipi di neoplasie. Questo utilizzo della biopsia liquida, che consente il monitoraggio costante e non invasivo della patologia, è ristretto per ora ad alcuni centri di riferimento e ne rappresenta il futuro impiego su larga scala”.

Le raccomandazioni per la caratterizzazione molecolare del carcinoma del polmone

Al convegno di Firenze sono presentate anche le raccomandazioni per la caratterizzazione molecolare del carcinoma del polmone (41.500 nuovi casi in Italia nel 2018) stilate da 10 esperti. “Abbiamo considerato sottolinea Truini - i problemi morfologici da affrontare, in particolare la necessità di utilizzare la minor quantità possibile di tessuto perché nella maggior parte dei casi abbiamo a disposizione solo frammenti molto piccoli, da gestire al meglio. In questa neoplasia, un biomarcatore, PD-L1, si è rivelato importante per il trattamento con l'immunoterapia. Finora mancavano a livello internazionale linee guida specifiche su PD-L1. Siamo partiti da questo ‘vuoto’ e abbiamo definito un algoritmo generale diagnostico dedicato al paziente con tumore polmonare, dove PD-L1 si inserisce in un percorso diagnostico complesso che vede la necessità di determinare anche altre alterazioni molecolari, come la mutazione di EGFR e la traslocazione di ALK o di ROS1”. Queste raccomandazioni avranno una ricaduta sul lavoro dei gruppi multidisciplinari, indispensabili per il trattamento dei tumori e che includono, fra gli altri, il chirurgo, lo pneumologo, l'anatomo-patologo, l'oncologo medico, il farmacologo e il biologo molecolare.

https://www.corriere.it/salute/sportello_cancro/

CORRIERE DELLA SERA / SPORTELLLO CANCR

Le sfide più grandi. La scienza più avanzata. [abbvie.it >](#)

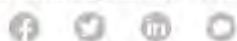
NUOVI PROGETTI

Scoprire le mutazioni rare dei tumori e scegliere cure efficaci



di Vera Martinella

Al via uno screening rivolto alle alterazioni molecolari poco frequenti nelle



INCONTRO A MILANO

Tumori sangue, chi e dove in Italia può usufruire della Car-T therapy



Un'alternativa, non priva di rischi, per malati che non hanno tratto benefici da terapie standard. Servono centri specializzati



SALUTE

Tumori: tutto quello che c'è da sapere nelle [web-app](#) del Corriere

Sei web-app gratuite in otto lingue per desktop, tablet e smartphone realizzate da Corriere della Sera e Aiom (Associazione Italiana Oncologia Medica)



https://www.corriere.it/salute/sportello_cancro/19_giugno_27/cosi-si-scoprono-mutazioni-rare-tumori-si-scelgono-cure-efficaci-df41b1f4-9832-11e9-b6b0-ff3a59dfcef7.shtml

Così si scoprono le mutazioni rare dei tumori e si scelgono cure efficaci

Al via uno screening rivolto alle alterazioni molecolari poco frequenti nelle neoplasie, diffuse soprattutto nelle persone più giovani
di Vera Martinella



La mappatura del genoma umano, portata a termine nel Duemila, ha già cambiato il modo di curare diversi tumori. La «rivoluzione» delle *target therapies* (o farmaci a bersaglio molecolare) è iniziata diversi anni fa e oggi i malati di cancro hanno a disposizione medicinali che sono efficaci in caso di ben definite mutazioni genetiche. Sia per poter offrire ai malati i massimi benefici possibili, sia per contenere i costi (elevatissimi) dei nuovi farmaci, che il nostro Sistema sanitario nazionale sostiene per poter curare tutti gratuitamente, la parola d'ordine è: dare ad ogni paziente la cura più mirata al suo singolo tipo di tumore. Ovvero, oggi sappiamo che non esiste «il» tumore ma «i» tumori e che la malattia si sviluppa e progredisce diversamente in ogni persona. Ma perché il paziente possa ricevere una terapia di precisione sono necessarie una diagnosi accurata e [una definizione del profilo molecolare della malattia con test specifici](#). Ed è questo il tema al centro dell'incontro nazionale del Gruppo Italiano di Patologia Molecolare e Medicina Predittiva organizzato oggi a Firenze dalla Società Italiana di Anatomia Patologica e di Citologia Diagnostica (SIAPEC-IAP), durante il quale è stato presentato il «Progetto Vita», uno screening che permette di smascherare, all'interno dei tumori, mutazioni genetiche rare che oggi, nella maggior parte dei casi, non vengono individuate.

Mutazioni rare soprattutto nei malati under 50

«È il primo progetto di screening delle mutazioni rare - spiega Mauro Truini, presidente nazionale SIAPEC-IAP -, che dovranno poi essere validate tramite la rete nazionale SIAPEC NGS (Next-Generation

Sequencing), che include 20 strutture e utilizza metodi di sequenziamento dei geni di nuova generazione, meno costosi e più veloci di quelli tradizionali. Coinvolge 10 centri pilota di anatomia patologica su tutto il territorio nazionale: è un nuovo approccio tecnologico di analisi molecolare e la sua completa attivazione consentirà di selezionare per terapie mirate più di 10mila casi di cancro ogni anno in Italia, caratterizzati da alterazioni rare. Ecco perché il Progetto Vita è stato inserito all'interno della rete NGS, che da anni si sta impegnando per diffondere nuove tecnologie per caratterizzare al meglio le neoplasie dal punto di vista molecolare. Le mutazioni rare sono presenti soprattutto in persone giovani, under 50. Questi pazienti potranno così beneficiare di trattamenti a bersaglio molecolare efficaci e già disponibili».

Servono laboratori di qualità per diagnosi accurate

«Sono circa 200 le diverse forme di tumore e nel 2018 in Italia sono stati stimati 373.300 nuovi casi - dice Antonio Marchetti, coordinatore della Rete NGS e del Progetto Vita, direttore del Centro di Medicina Molecolare Predittiva dell'Università di Chieti -, per cui il numero globale delle alterazioni rare non è così basso, ma è molto difficile scoprirle. Grazie all'approccio utilizzato, siamo in grado di superare questi ostacoli e, dopo una prima fase pilota, l'iniziativa verrà estesa su scala nazionale. Perché il paziente possa ricevere una terapia di precisione sono necessarie una diagnosi accurata e una definizione del profilo molecolare della malattia con test specifici. La diagnosi può essere garantita attraverso il lavoro di laboratori di qualità in grado di fornire risultati standardizzati che supportino il lavoro dei clinici. Questi pazienti sono candidabili a un trattamento definito "tumore agnostico", perché non è legato all'organo di insorgenza della neoplasia, ma alla mutazione genetica individuata». Novità importanti sono emerse anche sul fronte del monitoraggio della malattia grazie al prelievo di sangue: [la biopsia liquida è una metodica promettente che già ora serve per monitorare l'evoluzione della malattia e adeguare le cure](#).

Biopsia liquida per analizzare il Dna dei tumori

«La biopsia su tessuto rappresenta un'immagine istantanea, limitata nel tempo e nello spazio, ma il tumore non rimane uguale, si evolve acquisendo nuove mutazioni che lo possono rendere ancora più aggressivo - sottolinea Antonio Russo, direttore dell'Unità Operativa Complessa del Policlinico Universitario di Palermo e membro del Consiglio Direttivo Nazionale Aiom (Associazione Italiana di Oncologia Medica) -. È quindi fondamentale sviluppare nuove tecniche, che consentano un miglior follow-up dei pazienti. [La biopsia liquida rappresenta una valida opzione](#): è una procedura minimamente invasiva che permette di studiare alcune componenti tumorali (Cellule Tumorali Circolanti e il DNA tumorale circolante) direttamente da un semplice prelievo di sangue. Negli ultimi anni, la ricerca in quest'ambito ha subito un incremento esponenziale e l'interesse della comunità scientifica è in continuo aumento. La biopsia liquida oggi è utilizzata nella pratica clinica nei pazienti con tumore del polmone non a piccole cellule, dopo la diagnosi, per individuare la mutazione del gene EGFR (Epidermal Growth Factor Receptor), ma sta aumentando il peso di questa tecnica per controllare nel tempo l'evoluzione della malattia, cioè per capire se il paziente risponde alla terapia estendendone così l'impiego a diversi tipi di neoplasie. Questo utilizzo della biopsia liquida, che consente il monitoraggio costante e non invasivo della patologia, è ristretto per ora ad alcuni centri di riferimento e ne rappresenta il futuro impiego su larga scala».

Monitorare al meglio l'efficacia delle terapie

«Oggi il monitoraggio viene essenzialmente effettuato attraverso metodiche di tipo radiologico, quali TAC o

PET, che di fatto forniscono soltanto informazioni sull'andamento della malattia in termini di cambiamenti dimensionali e/o di attività - spiega Silvia Novello, ordinario di Oncologia Medica all'Università di Torino, Responsabile della Struttura Semplice Dipartimentale di Oncologia Toracica del San Luigi di Orbassano e membro del direttivo Aiom -. La ripetizione della biopsia su tessuto è d'altro canto un esame invasivo, non sempre praticabile, e comunque impattante sulla qualità di vita del malato. Nel tumore del polmone con alterazione molecolare, è possibile individuare, anche in anticipo, la resistenza al trattamento mediante la valutazione dell'alterazione stessa nel plasma, prima e durante la terapia. Se il trattamento è efficace, l'alterazione si modifica. La progressione della malattia può essere osservata radiologicamente, ma in maniera più precisa è individuabile nel sangue a livello molecolare e anche anticipatamente rispetto alle modifiche osservabili con TAC e PET. Inoltre - conclude Novello - prospettive importanti si stanno aprendo per l'uso della biopsia liquida come strumento di screening per la diagnosi precoce associandola alla TAC spirale. Va infatti ricordato che circa il 60-70% delle neoplasie polmonari è diagnosticato in fase avanzata di malattia».

<https://www.pharmastar.it/news/altre-news/anatomo-patologi-cos-scopriamo-le-mutazioni-rare-dei-tumori-ogni-anno-in-italia-10mila-pazienti-hanno-bisogno-di-terapie-mirate-29818>

Anatomo-patologi: "Così scopriamo le mutazioni rare dei tumori. Ogni anno in Italia 10mila pazienti hanno bisogno di terapie mirate"

Anatomo-patologi: "Così scopriamo le mutazioni rare dei tumori. Ogni anno in Italia 10mila pazienti hanno bisogno di terapie mirate"

Al via il "Progetto Vita" che coinvolge 10 centri. Il Dott. Mauro Truini, presidente SIAPEC-IAP: "È il primo screening di questo tipo rivolto alle alterazioni molecolari poco frequenti nelle neoplasie, diffuse soprattutto nelle persone più giovani". Le prospettive della biopsia liquida nel monitoraggio e nella diagnosi precoce



Permette di smascherare, all'interno dei tumori, mutazioni genetiche rare che oggi, nella maggior parte dei casi, non vengono individuate. Si chiama "**Progetto Vita**", è il primo al mondo di questo tipo e coinvolge 10 centri pilota di anatomia patologica su tutto il territorio nazionale: è un nuovo approccio tecnologico di analisi molecolare e la sua completa

attivazione consentirà di selezionare per terapie mirate più di 10.000 casi di cancro ogni anno in Italia, caratterizzati da alterazioni rare.

Il progetto è presentato oggi a Firenze al V Incontro Nazionale del Gruppo Italiano di Patologia Molecolare e Medicina Predittiva, con la partecipazione di circa 150 esperti, organizzato dalla **Società Italiana di Anatomia Patologica e di Citologia Diagnostica** (SIAPEC-IAP).

“È il primo progetto di screening delle mutazioni rare – spiega il Dott. **Mauro Truini**, Presidente Nazionale SIAPEC-IAP -, che dovranno poi essere validate tramite la rete nazionale SIAPEC NGS (Next-Generation Sequencing), che include 20 strutture e utilizza metodi di sequenziamento dei geni di nuova generazione, meno costosi e più veloci di quelli tradizionali. Ecco perché il ‘Progetto Vita’ è stato inserito all’interno della rete NGS, che da anni si sta impegnando per diffondere nuove tecnologie per caratterizzare al meglio le neoplasie dal punto di vista molecolare. Le mutazioni rare sono presenti soprattutto in persone giovani, under 50. Questi pazienti potranno così beneficiare di trattamenti a bersaglio molecolare efficaci e già disponibili”.

“Sono circa 200 le diverse forme di tumore e nel 2018 in Italia sono stati stimati 373.300 nuovi casi - afferma il Prof. **Antonio Marchetti**, coordinatore della Rete NGS e del ‘Progetto Vita’, Ordinario di anatomia patologica, Direttore del Centro di Medicina Molecolare Predittiva dell’Università di Chieti e membro del Consiglio Direttivo SIAPEC-IAP -, per cui il numero globale delle alterazioni rare non è così basso, ma è molto difficile scoprirle. Grazie all’approccio utilizzato nel ‘Progetto vita’, siamo in grado di superare questi ostacoli e, dopo una prima fase pilota, l’iniziativa verrà estesa su scala nazionale. Perché il paziente possa ricevere una terapia di precisione sono necessarie una diagnosi accurata e una definizione del profilo molecolare della malattia con test specifici. La diagnosi può essere garantita attraverso il lavoro di laboratori di qualità in grado di fornire risultati standardizzati che supportino il lavoro dei clinici. Questi pazienti sono candidabili a un trattamento definito ‘tumore agnostico’, perché non è legato all’organo di insorgenza della neoplasia ma alla mutazione genetica individuata”.

Novità importanti anche sul fronte del monitoraggio della malattia grazie al prelievo di sangue. “La biopsia su tessuto rappresenta un’immagine istantanea, limitata nel tempo e nello spazio, ma il tumore non rimane uguale, si evolve acquisendo nuove mutazioni che lo possono rendere ancora più aggressivo - sottolinea il Prof. **Antonio Russo**, Ordinario di Oncologia Medica presso l’Università degli Studi di Palermo, Direttore dell’Unità Operativa Complessa del Policlinico Universitario di Palermo e membro del Consiglio Direttivo

Nazionale AIOM (Associazione Italiana di Oncologia Medica) -. È quindi fondamentale sviluppare nuove tecniche, che consentano un miglior follow-up dei pazienti. La biopsia liquida rappresenta una valida opzione: è una procedura minimamente invasiva che permette di studiare alcune componenti tumorali (Cellule Tumorali Circolanti e il DNA tumorale circolante) direttamente da un semplice prelievo di sangue. Negli ultimi anni, la ricerca in quest'ambito ha subito un incremento esponenziale e l'interesse della comunità scientifica è in continuo aumento. La biopsia liquida oggi è utilizzata nella pratica clinica nei pazienti con tumore del polmone non a piccole cellule, dopo la diagnosi, per individuare la mutazione del gene EGFR (Epidermal Growth Factor Receptor), ma sta aumentando il peso di questa tecnica per controllare nel tempo l'evoluzione della malattia, cioè per capire se il paziente risponde alla terapia estendendone così l'impiego a diversi tipi di neoplasie. Questo utilizzo della biopsia liquida, che consente il monitoraggio costante e non invasivo della patologia, è ristretto per ora ad alcuni centri di riferimento e ne rappresenta il futuro impiego su larga scala”.

“Oggi il monitoraggio viene essenzialmente effettuato attraverso metodiche di tipo radiologico, quali TAC o PET, che di fatto forniscono soltanto informazioni sull'andamento della malattia in termini di cambiamenti dimensionali e/o di attività – spiega la Prof.ssa **Silvia Novello**, Ordinario di Oncologia Medica all'Università di Torino, Responsabile della Struttura Semplice Dipartimentale di Oncologia Toracica del San Luigi di Orbassano e membro del Consiglio Direttivo Nazionale AIOM -. La ripetizione della biopsia su tessuto è d'altro canto un esame invasivo, non sempre praticabile, e comunque impattante sulla qualità di vita del malato. Nel tumore del polmone con alterazione molecolare, è possibile individuare, anche in anticipo, la resistenza al trattamento mediante la valutazione dell'alterazione stessa nel plasma, prima e durante la terapia. Se il trattamento è efficace, l'alterazione si modifica. La progressione della malattia può essere osservata radiologicamente, ma in maniera più precisa è individuabile nel sangue a livello molecolare e anche anticipatamente rispetto alle modifiche osservabili con TAC e PET”.

“Inoltre – continua la Prof.ssa Novello - prospettive importanti si stanno aprendo per l'uso della biopsia liquida come strumento di screening per la diagnosi precoce associandola alla TAC spirale. Va infatti ricordato che circa il 60-70% delle neoplasie polmonari è diagnosticato in fase avanzata di malattia”.

Al convegno di Firenze sono presentate anche le raccomandazioni per la caratterizzazione molecolare del carcinoma del polmone (41.500 nuovi casi in Italia nel 2018). “Sono state stilate da 10 esperti – sottolinea il Dott. Truini -. Abbiamo considerato i problemi morfologici da affrontare, in particolare la necessità di utilizzare la minor quantità possibile di tessuto

perché nella maggior parte dei casi abbiamo a disposizione solo frammenti molto piccoli, da gestire al meglio. In questa neoplasia, un biomarcatore, PD-L1, si è rivelato importante per il trattamento con l'immunoterapia. Finora mancavano a livello internazionale linee guida specifiche su PD-L1. Siamo partiti da questo 'vuoto' e abbiamo definito un algoritmo generale diagnostico dedicato al paziente con tumore polmonare, dove PD-L1 si inserisce in un percorso diagnostico complesso che vede la necessità di determinare anche altre alterazioni molecolari, come la mutazione di EGFR e la traslocazione di ALK o di ROS1. Queste raccomandazioni avranno una ricaduta sul lavoro dei gruppi multidisciplinari, indispensabili per il trattamento dei tumori e che includono, fra gli altri, il chirurgo, lo pneumologo, l'anatomo-patologo, l'oncologo medico, il farmacologo e il biologo molecolare".

Le banche dati costituiscono il presupposto dell'oncologia di precisione perché permettono agli oncologi di disporre di più conoscenze e di assumere le decisioni migliori per i pazienti. "All'interno della rete NGS, abbiamo realizzato il primo database nazionale sulla mutazione del gene BRCA nel tumore dell'ovaio – conclude il Prof. Marchetti -. Nell'ambito dei 20 centri della rete NGS, sono state coinvolte 6 strutture (tre Università e tre Istituti di Ricovero e Cura a Carattere Scientifico). Il database è stato validato da bioinformatici di livello internazionale: ad oggi, abbiamo raccolto circa 300 casi di alterazioni, che saranno analizzate dettagliatamente".

<http://ilritrattodellasalute.org/gli-anatomo-patologi-cosi-scopriamo-le-mutazioni-rare-dei-tumori/>

Gli anatomo-patologi: “così scopriamo le mutazioni rare dei tumori”

Il Dott. Mauro Truini, presidente SIAPEC-IAP: “È il primo screening di questo tipo rivolto alle alterazioni molecolari poco frequenti nelle neoplasie, diffuse soprattutto nelle persone più giovani”

Firenze, 27 giugno 2019 – Permette di smascherare, all'interno dei tumori, mutazioni genetiche rare che oggi, nella maggior parte dei casi, non vengono individuate. Si chiama “Progetto Vita”, è il primo al mondo di questo tipo e coinvolge 10 centri pilota di anatomia patologica su tutto il territorio nazionale: è un nuovo approccio tecnologico di analisi molecolare e la sua completa attivazione consentirà di selezionare per terapie mirate più di 10.000 casi di cancro ogni anno in Italia, caratterizzati da alterazioni rare. Il progetto è presentato oggi a Firenze al V Incontro Nazionale del Gruppo Italiano di Patologia Molecolare e Medicina Predittiva, con la partecipazione di circa 150 esperti, organizzato dalla Società Italiana di Anatomia Patologica e di Citologia Diagnostica (SIAPEC-IAP). “È il primo progetto di screening delle mutazioni rare – spiega il Dott. Mauro Truini, Presidente Nazionale SIAPEC-IAP -, che dovranno poi essere validate tramite la rete nazionale SIAPEC NGS (Next-Generation Sequencing), che include 20 strutture e utilizza metodi di sequenziamento dei geni di nuova generazione, meno costosi e più veloci di quelli tradizionali. Ecco perché il ‘Progetto Vita’ è stato inserito all'interno della rete NGS, che da anni si sta impegnando per diffondere nuove tecnologie per caratterizzare al meglio le neoplasie dal punto di vista molecolare. Le mutazioni rare sono presenti soprattutto in persone giovani, under 50. Questi pazienti potranno così beneficiare di trattamenti a bersaglio molecolare efficaci e già disponibili”.

“Sono circa 200 le diverse forme di tumore e nel 2018 in Italia sono stati stimati 373.300 nuovi casi – afferma il Prof. Antonio Marchetti, coordinatore della Rete NGS e del ‘Progetto Vita’, Ordinario di anatomia patologica, Direttore del Centro di Medicina Molecolare Predittiva dell’Università di Chieti e membro del Consiglio Direttivo SIAPEC-IAP -, per cui il numero globale delle alterazioni rare non è così basso, ma è molto difficile scoprirle. Grazie all’approccio utilizzato nel ‘Progetto vita’, siamo in grado di superare questi ostacoli e, dopo una prima fase pilota, l’iniziativa verrà estesa su scala nazionale. Perché il paziente possa ricevere una terapia di precisione sono necessarie una diagnosi accurata e una definizione del profilo molecolare della malattia con test specifici. La diagnosi può essere garantita attraverso il lavoro di laboratori di qualità in grado di fornire risultati standardizzati che supportino il lavoro dei clinici. Questi pazienti sono candidabili a un trattamento

definito 'tumore agnostico', perché non è legato all'organo di insorgenza della neoplasia ma alla mutazione genetica individuata".

Novità importanti anche sul fronte del monitoraggio della malattia grazie al prelievo di sangue. "La biopsia su tessuto rappresenta un'immagine istantanea, limitata nel tempo e nello spazio, ma il tumore non rimane uguale, si evolve acquisendo nuove mutazioni che lo possono rendere ancora più aggressivo – sottolinea il Prof. Antonio Russo, Ordinario di Oncologia Medica presso l'Università degli Studi di Palermo, Direttore dell'Unità Operativa Complessa del Policlinico Universitario di Palermo e membro del Consiglio Direttivo Nazionale AIOM (Associazione Italiana di Oncologia Medica) -. È quindi fondamentale sviluppare nuove tecniche, che consentano un miglior follow-up dei pazienti. La biopsia liquida rappresenta una valida opzione: è una procedura minimamente invasiva che permette di studiare alcune componenti tumorali (Cellule Tumorali Circolanti e il DNA tumorale circolante) direttamente da un semplice prelievo di sangue. Negli ultimi anni, la ricerca in quest'ambito ha subito un incremento esponenziale e l'interesse della comunità scientifica è in continuo aumento. La biopsia liquida oggi è utilizzata nella pratica clinica nei pazienti con tumore del polmone non a piccole cellule, dopo la diagnosi, per individuare la mutazione del gene EGFR (Epidermal Growth Factor Receptor), ma sta aumentando il peso di questa tecnica per controllare nel tempo l'evoluzione della malattia, cioè per capire se il paziente risponde alla terapia estendendone così l'impiego a diversi tipi di neoplasie. Questo utilizzo della biopsia liquida, che consente il monitoraggio costante e non invasivo della patologia, è ristretto per ora ad alcuni centri di riferimento e ne rappresenta il futuro impiego su larga scala".

"Oggi il monitoraggio viene essenzialmente effettuato attraverso metodiche di tipo radiologico, quali TAC o PET, che di fatto forniscono soltanto informazioni sull'andamento della malattia in termini di cambiamenti dimensionali e/o di attività – spiega la Prof.ssa Silvia Novello, Ordinario di Oncologia Medica all'Università di Torino, Responsabile della Struttura Semplice Dipartimentale di Oncologia Toracica del San Luigi di Orbassano e membro del Consiglio Direttivo Nazionale AIOM -. La ripetizione della biopsia su tessuto è d'altro canto un esame invasivo, non sempre praticabile, e comunque impattante sulla qualità di vita del malato. Nel tumore del polmone con alterazione molecolare, è possibile individuare, anche in anticipo, la resistenza al trattamento mediante la valutazione dell'alterazione stessa nel plasma, prima e durante la terapia. Se il trattamento è efficace, l'alterazione si modifica. La progressione della malattia può essere osservata radiologicamente, ma in maniera più precisa è individuabile nel sangue a livello molecolare e anche anticipatamente rispetto alle modifiche osservabili con TAC e PET". "Inoltre – continua la Prof.ssa Novello – prospettive importanti si stanno aprendo per l'uso della biopsia liquida come strumento di screening per la diagnosi precoce associandola alla TAC spirale. Va infatti ricordato che circa il 60-70% delle neoplasie polmonari è diagnosticato in fase avanzata di malattia".

Al convegno di Firenze sono presentate anche le raccomandazioni per la caratterizzazione molecolare del carcinoma del polmone (41.500 nuovi casi in Italia nel 2018). "Sono state stilate da 10 esperti – sottolinea il Dott. Truini -. Abbiamo considerato i problemi morfologici da affrontare, in particolare la necessità di utilizzare la minor quantità possibile di tessuto perché nella maggior parte dei casi abbiamo a disposizione solo frammenti molto piccoli, da gestire al meglio. In questa neoplasia, un biomarcatore, PD-L1, si è rivelato importante per il trattamento con l'immunoterapia. Finora mancavano a livello internazionale linee guida specifiche su PD-L1. Siamo partiti da questo 'vuoto' e abbiamo definito un algoritmo generale

diagnostico dedicato al paziente con tumore polmonare, dove PD-L1 si inserisce in un percorso diagnostico complesso che vede la necessità di determinare anche altre alterazioni molecolari, come la mutazione di EGFR e la traslocazione di ALK o di ROS1. Queste raccomandazioni avranno una ricaduta sul lavoro dei gruppi multidisciplinari, indispensabili per il trattamento dei tumori e che includono, fra gli altri, il chirurgo, lo pneumologo, l'anatomo-patologo, l'oncologo medico, il farmacologo e il biologo molecolare".

Le banche dati costituiscono il presupposto dell'oncologia di precisione perché permettono agli oncologi di disporre di più conoscenze e di assumere le decisioni migliori per i pazienti. "All'interno della rete NGS, abbiamo realizzato il primo database nazionale sulla mutazione del gene BRCA nel tumore dell'ovaio – conclude il Prof. Marchetti -. Nell'ambito dei 20 centri della rete NGS, sono state coinvolte 6 strutture (tre Università e tre Istituti di Ricovero e Cura a Carattere Scientifico). Il database è stato validato da bioinformatici di livello internazionale: ad oggi, abbiamo raccolto circa 300 casi di alterazioni, che saranno analizzate dettagliatamente".

<https://www.corrierenazionale.it/2019/06/27/mutazioni-rare-tumori-terapie-mirate-10mila-pazienti/>

Mutazioni rare dei tumori: terapie mirate per 10mila pazienti

Mutazioni genetiche rare dei tumori: ogni anno in Italia 10.000 pazienti selezionati per terapie mirate. Al via il “Progetto Vita” che coinvolge 10 centri



Permette di smascherare, all'interno dei tumori, mutazioni genetiche rare che oggi, nella maggior parte dei casi, non vengono individuate.

Si chiama “Progetto Vita”, è il primo al mondo di questo tipo e coinvolge 10 centri pilota di anatomia patologica su tutto il territorio nazionale: è un nuovo approccio tecnologico di analisi molecolare e la sua completa attivazione consentirà di selezionare per terapie mirate più di 10.000 casi di cancro ogni anno in Italia, caratterizzati da alterazioni rare.

Il progetto è presentato oggi a Firenze al V Incontro Nazionale del Gruppo Italiano di Patologia Molecolare e Medicina Predittiva, con la partecipazione di circa 150 esperti, organizzato dalla Società Italiana di Anatomia Patologica e di Citologia Diagnostica (SIAPEC-IAP).

“È il primo progetto di screening delle mutazioni rare – spiega il Dott. **Mauro Truini**,

Presidente Nazionale SIAPEC-IAP -, che dovranno poi essere validate tramite la rete nazionale SIAPEC NGS (*Next-Generation Sequencing*), che include 20 strutture e utilizza metodi di sequenziamento dei geni di nuova generazione, meno costosi e più veloci di quelli tradizionali. Ecco perché il ‘Progetto Vita’ è stato inserito all’interno della rete NGS, che da anni si sta impegnando per diffondere nuove tecnologie per caratterizzare al meglio le neoplasie dal punto di vista molecolare. Le mutazioni rare sono presenti soprattutto in persone giovani, under 50. Questi pazienti potranno così beneficiare di trattamenti a bersaglio molecolare efficaci e già disponibili”.

“Sono circa 200 le diverse forme di tumore e nel 2018 in Italia sono stati stimati 373.300 nuovi casi – afferma il Prof. **Antonio Marchetti**, coordinatore della Rete NGS e del ‘Progetto Vita’, Ordinario di anatomia patologica, Direttore del Centro di Medicina Molecolare Predittiva dell’Università di Chieti e membro del Consiglio Direttivo SIAPEC-IAP -, per cui il numero globale delle alterazioni rare non è così basso, ma è molto difficile scoprirle. Grazie all’approccio utilizzato nel ‘Progetto vita’, siamo in grado di superare questi ostacoli e, dopo una prima fase pilota, l’iniziativa verrà estesa su scala nazionale. Perché il paziente possa ricevere una terapia di precisione sono necessarie una diagnosi accurata e una definizione del profilo molecolare della malattia con test specifici. La diagnosi può essere garantita attraverso il lavoro di laboratori di qualità in grado di fornire risultati standardizzati che supportino il lavoro dei clinici. Questi pazienti sono candidabili a un trattamento definito ‘tumore agnostico’, perché non è legato all’organo di insorgenza della neoplasia ma alla mutazione genetica individuata”.

Novità importanti anche sul fronte del monitoraggio della malattia grazie al prelievo di sangue.

“La biopsia su tessuto rappresenta un’immagine istantanea, limitata nel tempo e nello spazio, ma il tumore non rimane uguale, si evolve acquisendo nuove mutazioni che lo possono rendere ancora più aggressivo – sottolinea il Prof. **Antonio Russo**, Ordinario di Oncologia Medica presso l’Università degli Studi di Palermo, Direttore dell’Unità Operativa Complessa del Policlinico Universitario di Palermo e membro del Consiglio Direttivo Nazionale AIOM

(Associazione Italiana di Oncologia Medica) -. È quindi fondamentale sviluppare nuove tecniche, che consentano un miglior follow-up dei pazienti. La biopsia liquida rappresenta una valida opzione: è una procedura minimamente invasiva che permette di studiare alcune componenti tumorali (Cellule Tumorali Circolanti e il DNA tumorale circolante) direttamente da un semplice prelievo di sangue. Negli ultimi anni, la ricerca in quest'ambito ha subito un incremento esponenziale e l'interesse della comunità scientifica è in continuo aumento. La biopsia liquida oggi è utilizzata nella pratica clinica nei pazienti con tumore del polmone non a piccole cellule, dopo la diagnosi, per individuare la mutazione del gene EGFR (*Epidermal Growth Factor Receptor*), ma sta aumentando il peso di questa tecnica per controllare nel tempo l'evoluzione della malattia, cioè per capire se il paziente risponde alla terapia estendendone così l'impiego a diversi tipi di neoplasie. Questo utilizzo della biopsia liquida, che consente il monitoraggio costante e non invasivo della patologia, è ristretto per ora ad alcuni centri di riferimento e ne rappresenta il futuro impiego su larga scala”.

“Oggi il monitoraggio viene essenzialmente effettuato attraverso metodiche di tipo radiologico, quali TAC o PET, che di fatto forniscono soltanto informazioni sull'andamento della malattia in termini di cambiamenti dimensionali e/o di attività – spiega la Prof.ssa **Silvia Novello**, Ordinario di Oncologia Medica all'Università di Torino, Responsabile della Struttura Semplice Dipartimentale di Oncologia Toracica del San Luigi di Orbassano e membro del Consiglio Direttivo Nazionale AIOM -. La ripetizione della biopsia su tessuto è d'altro canto un esame invasivo, non sempre praticabile, e comunque impattante sulla qualità di vita del malato. Nel tumore del polmone con alterazione molecolare, è possibile individuare, anche in anticipo, la resistenza al trattamento mediante la valutazione dell'alterazione stessa nel plasma, prima e durante la terapia. Se il trattamento è efficace, l'alterazione si modifica. La progressione della malattia può essere osservata radiologicamente, ma in maniera più precisa è individuabile nel sangue a livello molecolare e anche anticipatamente rispetto alle modifiche osservabili con TAC e PET”.

“Inoltre – continua la Prof.ssa Novello – prospettive importanti si stanno aprendo per l'uso della biopsia liquida come strumento di screening per la diagnosi precoce associandola alla TAC spirale. Va infatti ricordato che circa il 60-70% delle neoplasie polmonari è

diagnosticato in fase avanzata di malattia”.

Al convegno di Firenze sono presentate anche le raccomandazioni per la caratterizzazione molecolare del carcinoma del polmone (41.500 nuovi casi in Italia nel 2018). “Sono state stilate da 10 esperti – sottolinea il Dott. **Truini** -. Abbiamo considerato i problemi morfologici da affrontare, in particolare la necessità di utilizzare la minor quantità possibile di tessuto perché nella maggior parte dei casi abbiamo a disposizione solo frammenti molto piccoli, da gestire al meglio. In questa neoplasia, un biomcatore, PD-L1, si è rivelato importante per il trattamento con l’immunoterapia. Finora mancavano a livello internazionale linee guida specifiche su PD-L1. Siamo partiti da questo ‘vuoto’ e abbiamo definito un algoritmo generale diagnostico dedicato al paziente con tumore polmonare, dove PD-L1 si inserisce in un percorso diagnostico complesso che vede la necessità di determinare anche altre alterazioni molecolari, come la mutazione di EGFR e la traslocazione di ALK o di ROS1. Queste raccomandazioni avranno una ricaduta sul lavoro dei gruppi multidisciplinari, indispensabili per il trattamento dei tumori e che includono, fra gli altri, il chirurgo, lo pneumologo, l’anatomo-patologo, l’oncologo medico, il farmacologo e il biologo molecolare”.

Le banche dati costituiscono il presupposto dell’oncologia di precisione perché permettono agli oncologi di disporre di più conoscenze e di assumere le decisioni migliori per i pazienti. “All’interno della rete NGS, abbiamo realizzato il primo database nazionale sulla mutazione del gene BRCA nel tumore dell’ovaio – conclude il Prof. **Marchetti** -. Nell’ambito dei 20 centri della rete NGS, sono state coinvolte 6 strutture (tre Università e tre Istituti di Ricovero e Cura a Carattere Scientifico). Il database è stato validato da bioinformatici di livello internazionale: ad oggi, abbiamo raccolto circa 300 casi di alterazioni, che saranno analizzate dettagliatamente”.

<http://insiemecontroilcancro.net/gli-anatomo-patologi-cosi-scopriamo-le-mutazioni-rare-dei-tumori/>

Gli anatomo-patologi: “così scopriamo le mutazioni rare dei tumori”

Firenze, 27 giugno 2019 – Permette di smascherare, all'interno dei tumori, mutazioni genetiche rare che oggi, nella maggior parte dei casi, non vengono individuate. Si chiama “Progetto Vita”, è il primo al mondo di questo tipo e coinvolge 10 centri pilota di anatomia patologica su tutto il territorio nazionale: è un nuovo approccio tecnologico di analisi molecolare e la sua completa attivazione consentirà di selezionare per terapie mirate più di 10.000 casi di cancro ogni anno in Italia, caratterizzati da alterazioni rare. Il progetto è presentato oggi a Firenze al V Incontro Nazionale del Gruppo Italiano di Patologia Molecolare e Medicina Predittiva, con la partecipazione di circa 150 esperti, organizzato dalla Società Italiana di Anatomia Patologica e di Citologia Diagnostica (SIAPEC-IAP). “È il primo progetto di screening delle mutazioni rare – spiega il Dott. Mauro Truini, Presidente Nazionale SIAPEC-IAP -, che dovranno poi essere validate tramite la rete nazionale SIAPEC NGS (Next-Generation Sequencing), che include 20 strutture e utilizza metodi di sequenziamento dei geni di nuova generazione, meno costosi e più veloci di quelli tradizionali. Ecco perché il ‘Progetto Vita’ è stato inserito all'interno della rete NGS, che da anni si sta impegnando per diffondere nuove tecnologie per caratterizzare al meglio le neoplasie dal punto di vista molecolare. Le mutazioni rare sono presenti soprattutto in persone giovani, under 50. Questi pazienti potranno così beneficiare di trattamenti a bersaglio molecolare efficaci e già disponibili”.

“Sono circa 200 le diverse forme di tumore e nel 2018 in Italia sono stati stimati 373.300 nuovi casi – afferma il Prof. Antonio Marchetti, coordinatore della Rete NGS e del ‘Progetto Vita’, Ordinario di anatomia patologica, Direttore del Centro di Medicina Molecolare Predittiva dell'Università di Chieti e membro del Consiglio Direttivo SIAPEC-IAP -, per cui il numero globale delle alterazioni rare non è così basso, ma è molto difficile scoprirle. Grazie all'approccio utilizzato nel ‘Progetto vita’, siamo in grado di superare questi ostacoli e, dopo una prima fase pilota, l'iniziativa verrà estesa su scala nazionale. Perché il paziente possa ricevere una terapia di precisione sono necessarie una diagnosi accurata e una definizione del profilo molecolare della malattia con test specifici. La diagnosi può essere garantita attraverso il lavoro di laboratori di qualità in grado di fornire risultati standardizzati che supportino il lavoro dei clinici. Questi pazienti sono candidabili a un trattamento

definito 'tumore agnostico', perché non è legato all'organo di insorgenza della neoplasia ma alla mutazione genetica individuata".

Novità importanti anche sul fronte del monitoraggio della malattia grazie al prelievo di sangue. "La biopsia su tessuto rappresenta un'immagine istantanea, limitata nel tempo e nello spazio, ma il tumore non rimane uguale, si evolve acquisendo nuove mutazioni che lo possono rendere ancora più aggressivo – sottolinea il Prof. Antonio Russo, Ordinario di Oncologia Medica presso l'Università degli Studi di Palermo, Direttore dell'Unità Operativa Complessa del Policlinico Universitario di Palermo e membro del Consiglio Direttivo Nazionale AIOM (Associazione Italiana di Oncologia Medica) -. È quindi fondamentale sviluppare nuove tecniche, che consentano un miglior follow-up dei pazienti. La biopsia liquida rappresenta una valida opzione: è una procedura minimamente invasiva che permette di studiare alcune componenti tumorali (Cellule Tumorali Circolanti e il DNA tumorale circolante) direttamente da un semplice prelievo di sangue. Negli ultimi anni, la ricerca in quest'ambito ha subito un incremento esponenziale e l'interesse della comunità scientifica è in continuo aumento. La biopsia liquida oggi è utilizzata nella pratica clinica nei pazienti con tumore del polmone non a piccole cellule, dopo la diagnosi, per individuare la mutazione del gene EGFR (Epidermal Growth Factor Receptor), ma sta aumentando il peso di questa tecnica per controllare nel tempo l'evoluzione della malattia, cioè per capire se il paziente risponde alla terapia estendendone così l'impiego a diversi tipi di neoplasie. Questo utilizzo della biopsia liquida, che consente il monitoraggio costante e non invasivo della patologia, è ristretto per ora ad alcuni centri di riferimento e ne rappresenta il futuro impiego su larga scala".

"Oggi il monitoraggio viene essenzialmente effettuato attraverso metodiche di tipo radiologico, quali TAC o PET, che di fatto forniscono soltanto informazioni sull'andamento della malattia in termini di cambiamenti dimensionali e/o di attività – spiega la Prof.ssa Silvia Novello, Ordinario di Oncologia Medica all'Università di Torino, Responsabile della Struttura Semplice Dipartimentale di Oncologia Toracica del San Luigi di Orbassano e membro del Consiglio Direttivo Nazionale AIOM -. La ripetizione della biopsia su tessuto è d'altro canto un esame invasivo, non sempre praticabile, e comunque impattante sulla qualità di vita del malato. Nel tumore del polmone con alterazione molecolare, è possibile individuare, anche in anticipo, la resistenza al trattamento mediante la valutazione dell'alterazione stessa nel plasma, prima e durante la terapia. Se il trattamento è efficace, l'alterazione si modifica. La progressione della malattia può essere osservata radiologicamente, ma in maniera più precisa è individuabile nel sangue a livello molecolare e anche anticipatamente rispetto alle modifiche osservabili con TAC e PET". "Inoltre – continua la Prof.ssa Novello – prospettive importanti si stanno aprendo per l'uso della biopsia liquida come strumento di screening per la diagnosi precoce associandola alla TAC spirale. Va infatti ricordato che circa il 60-70% delle neoplasie polmonari è diagnosticato in fase avanzata di malattia".

Al convegno di Firenze sono presentate anche le raccomandazioni per la caratterizzazione molecolare del carcinoma del polmone (41.500 nuovi casi in Italia nel 2018). "Sono state stilate da 10 esperti – sottolinea il Dott. Truini -. Abbiamo considerato i problemi morfologici da affrontare, in particolare la necessità di utilizzare la minor quantità possibile di tessuto perché nella maggior parte dei casi abbiamo a disposizione solo frammenti molto piccoli, da gestire al meglio. In questa neoplasia, un biomarcatore, PD-L1, si è rivelato importante per il trattamento con l'immunoterapia. Finora mancavano a livello internazionale linee guida specifiche su PD-L1. Siamo partiti da questo 'vuoto' e abbiamo definito un algoritmo generale

diagnostico dedicato al paziente con tumore polmonare, dove PD-L1 si inserisce in un percorso diagnostico complesso che vede la necessità di determinare anche altre alterazioni molecolari, come la mutazione di EGFR e la traslocazione di ALK o di ROS1. Queste raccomandazioni avranno una ricaduta sul lavoro dei gruppi multidisciplinari, indispensabili per il trattamento dei tumori e che includono, fra gli altri, il chirurgo, lo pneumologo, l'anatomo-patologo, l'oncologo medico, il farmacologo e il biologo molecolare". Le banche dati costituiscono il presupposto dell'oncologia di precisione perché permettono agli oncologi di disporre di più conoscenze e di assumere le decisioni migliori per i pazienti. "All'interno della rete NGS, abbiamo realizzato il primo database nazionale sulla mutazione del gene BRCA nel tumore dell'ovaio – conclude il Prof. Marchetti -. Nell'ambito dei 20 centri della rete NGS, sono state coinvolte 6 strutture (tre Università e tre Istituti di Ricovero e Cura a Carattere Scientifico). Il database è stato validato da bioinformatici di livello internazionale: ad oggi, abbiamo raccolto circa 300 casi di alterazioni, che saranno analizzate dettagliatamente".

<http://ciatnews.it/gli-anatomo-patologi-cosi-scopriamo-le-mutazioni-rare-dei-tumori/>

Gli anatomo-patologi: “così scopriamo le mutazioni rare dei tumori”

Firenze, 27 giugno 2019 – Permette di smascherare, all'interno dei tumori, mutazioni genetiche rare che oggi, nella maggior parte dei casi, non vengono individuate. Si chiama “Progetto Vita”, è il primo al mondo di questo tipo e coinvolge 10 centri pilota di anatomia patologica su tutto il territorio nazionale: è un nuovo approccio tecnologico di analisi molecolare e la sua completa attivazione consentirà di selezionare per terapie mirate più di 10.000 casi di cancro ogni anno in Italia, caratterizzati da alterazioni rare. Il progetto è presentato oggi a Firenze al V Incontro Nazionale del Gruppo Italiano di Patologia Molecolare e Medicina Predittiva, con la partecipazione di circa 150 esperti, organizzato dalla Società Italiana di Anatomia Patologica e di Citologia Diagnostica (SIAPEC-IAP). “È il primo progetto di screening delle mutazioni rare – spiega il Dott. Mauro Truini, Presidente Nazionale SIAPEC-IAP -, che dovranno poi essere validate tramite la rete nazionale SIAPEC NGS (Next-Generation Sequencing), che include 20 strutture e utilizza metodi di sequenziamento dei geni di nuova generazione, meno costosi e più veloci di quelli tradizionali. Ecco perché il ‘Progetto Vita’ è stato inserito all'interno della rete NGS, che da anni si sta impegnando per diffondere nuove tecnologie per caratterizzare al meglio le neoplasie dal punto di vista molecolare. Le mutazioni rare sono presenti soprattutto in persone giovani, under 50. Questi pazienti potranno così beneficiare di trattamenti a bersaglio molecolare efficaci e già disponibili”.

“Sono circa 200 le diverse forme di tumore e nel 2018 in Italia sono stati stimati 373.300 nuovi casi – afferma il Prof. Antonio Marchetti, coordinatore della Rete NGS e del ‘Progetto Vita’, Ordinario di anatomia patologica, Direttore del Centro di Medicina Molecolare Predittiva dell'Università di Chieti e membro del Consiglio Direttivo SIAPEC-IAP -, per cui il numero globale delle alterazioni rare non è così basso, ma è molto difficile scoprirle. Grazie all'approccio utilizzato nel ‘Progetto vita’, siamo in grado di superare questi ostacoli e, dopo una prima fase pilota, l'iniziativa verrà estesa su scala nazionale. Perché il paziente possa ricevere una terapia di precisione sono necessarie una diagnosi accurata e una definizione del profilo molecolare della malattia con test specifici. La diagnosi può essere garantita attraverso il lavoro di laboratori di qualità in grado di fornire risultati standardizzati che supportino il lavoro dei clinici. Questi pazienti sono candidabili a un trattamento definito ‘tumore agnostico’, perché non è legato all'organo di insorgenza della neoplasia ma alla mutazione genetica individuata”.

Novità importanti anche sul fronte del monitoraggio della malattia grazie al prelievo di sangue. “La biopsia su tessuto rappresenta un'immagine istantanea, limitata nel tempo e nello spazio, ma il tumore non rimane uguale, si evolve acquisendo nuove mutazioni che lo possono rendere ancora più aggressivo – sottolinea il Prof. Antonio Russo, Ordinario di Oncologia Medica presso l'Università degli Studi di Palermo, Direttore

dell'Unità Operativa Complessa del Policlinico Universitario di Palermo e membro del Consiglio Direttivo Nazionale AIOM (Associazione Italiana di Oncologia Medica) -. È quindi fondamentale sviluppare nuove tecniche, che consentano un miglior follow-up dei pazienti. La biopsia liquida rappresenta una valida opzione: è una procedura minimamente invasiva che permette di studiare alcune componenti tumorali (Cellule Tumorali Circolanti e il DNA tumorale circolante) direttamente da un semplice prelievo di sangue. Negli ultimi anni, la ricerca in quest'ambito ha subito un incremento esponenziale e l'interesse della comunità scientifica è in continuo aumento. La biopsia liquida oggi è utilizzata nella pratica clinica nei pazienti con tumore del polmone non a piccole cellule, dopo la diagnosi, per individuare la mutazione del gene EGFR (Epidermal Growth Factor Receptor), ma sta aumentando il peso di questa tecnica per controllare nel tempo l'evoluzione della malattia, cioè per capire se il paziente risponde alla terapia estendendone così l'impiego a diversi tipi di neoplasie. Questo utilizzo della biopsia liquida, che consente il monitoraggio costante e non invasivo della patologia, è ristretto per ora ad alcuni centri di riferimento e ne rappresenta il futuro impiego su larga scala".

"Oggi il monitoraggio viene essenzialmente effettuato attraverso metodiche di tipo radiologico, quali TAC o PET, che di fatto forniscono soltanto informazioni sull'andamento della malattia in termini di cambiamenti dimensionali e/o di attività – spiega la Prof.ssa Silvia Novello, Ordinario di Oncologia Medica all'Università di Torino, Responsabile della Struttura Semplice Dipartimentale di Oncologia Toracica del San Luigi di Orbassano e membro del Consiglio Direttivo Nazionale AIOM -. La ripetizione della biopsia su tessuto è d'altro canto un esame invasivo, non sempre praticabile, e comunque impattante sulla qualità di vita del malato. Nel tumore del polmone con alterazione molecolare, è possibile individuare, anche in anticipo, la resistenza al trattamento mediante la valutazione dell'alterazione stessa nel plasma, prima e durante la terapia. Se il trattamento è efficace, l'alterazione si modifica. La progressione della malattia può essere osservata radiologicamente, ma in maniera più precisa è individuabile nel sangue a livello molecolare e anche anticipatamente rispetto alle modifiche osservabili con TAC e PET". "Inoltre – continua la Prof.ssa Novello – prospettive importanti si stanno aprendo per l'uso della biopsia liquida come strumento di screening per la diagnosi precoce associandola alla TAC spirale. Va infatti ricordato che circa il 60-70% delle neoplasie polmonari è diagnosticato in fase avanzata di malattia".

Al convegno di Firenze sono presentate anche le raccomandazioni per la caratterizzazione molecolare del carcinoma del polmone (41.500 nuovi casi in Italia nel 2018). "Sono state stilate da 10 esperti – sottolinea il Dott. Truini -. Abbiamo considerato i problemi morfologici da affrontare, in particolare la necessità di utilizzare la minor quantità possibile di tessuto perché nella maggior parte dei casi abbiamo a disposizione solo frammenti molto piccoli, da gestire al meglio. In questa neoplasia, un biomarcatore, PD-L1, si è rivelato importante per il trattamento con l'immunoterapia. Finora mancavano a livello internazionale linee guida specifiche su PD-L1. Siamo partiti da questo 'vuoto' e abbiamo definito un algoritmo generale diagnostico dedicato al paziente con tumore polmonare, dove PD-L1 si inserisce in un percorso diagnostico complesso che vede la necessità di determinare anche altre alterazioni molecolari, come la mutazione di EGFR e la traslocazione di ALK o di ROS1. Queste raccomandazioni avranno una ricaduta sul lavoro dei gruppi multidisciplinari, indispensabili per il trattamento dei tumori e che includono, fra gli altri, il chirurgo, lo pneumologo, l'anatomo-patologo, l'oncologo medico, il farmacologo e il biologo molecolare".

Le banche dati costituiscono il presupposto dell'oncologia di precisione perché permettono agli oncologi di disporre di più conoscenze e di assumere le decisioni migliori per i pazienti. "All'interno della rete NGS,

abbiamo realizzato il primo database nazionale sulla mutazione del gene BRCA nel tumore dell'ovaio – conclude il Prof. Marchetti -. Nell'ambito dei 20 centri della rete NGS, sono state coinvolte 6 strutture (tre Università e tre Istituti di Ricovero e Cura a Carattere Scientifico). Il database è stato validato da bioinformatici di livello internazionale: ad oggi, abbiamo raccolto circa 300 casi di alterazioni, che saranno analizzate dettagliatamente”.

Gli anatomo-patologi: “così scopriamo le mutazioni rare dei tumori”

Firenze, 27 giugno 2019 – Permette di smascherare, all'interno dei tumori, mutazioni genetiche rare che oggi, nella maggior parte dei casi, non vengono individuate. Si chiama “Progetto Vita”, è il primo al mondo di questo tipo e coinvolge 10 centri pilota di anatomia patologica su tutto il territorio nazionale: è un nuovo approccio tecnologico di analisi molecolare e la sua completa attivazione consentirà di selezionare per terapie mirate più di 10.000 casi di cancro ogni anno in Italia, caratterizzati da alterazioni rare. Il progetto è presentato oggi a Firenze al V Incontro Nazionale del Gruppo Italiano di Patologia Molecolare e Medicina Predittiva, con la partecipazione di circa 150 esperti, organizzato dalla Società Italiana di Anatomia Patologica e di Citologia Diagnostica (SIAPEC-IAP). “È il primo progetto di screening delle mutazioni rare – spiega il Dott. Mauro Truini, Presidente Nazionale SIAPEC-IAP -, che dovranno poi essere validate tramite la rete nazionale SIAPEC NGS (Next-Generation Sequencing), che include 20 strutture e utilizza metodi di sequenziamento dei geni di nuova generazione, meno costosi e più veloci di quelli tradizionali. Ecco perché il ‘Progetto Vita’ è stato inserito all'interno della rete NGS, che da anni si sta impegnando per diffondere nuove tecnologie per caratterizzare al meglio le neoplasie dal punto di vista molecolare. Le mutazioni rare sono presenti soprattutto in persone giovani, under 50. Questi pazienti potranno così beneficiare di trattamenti a bersaglio molecolare efficaci e già disponibili”.

“Sono circa 200 le diverse forme di tumore e nel 2018 in Italia sono stati stimati 373.300 nuovi casi – afferma il Prof. Antonio Marchetti, coordinatore della Rete NGS e del ‘Progetto Vita’, Ordinario di anatomia patologica, Direttore del Centro di Medicina Molecolare Predittiva dell'Università di Chieti e membro del Consiglio Direttivo SIAPEC-IAP -, per cui il numero globale delle alterazioni rare non è così basso, ma è molto difficile scoprirle. Grazie all'approccio utilizzato nel ‘Progetto vita’, siamo in grado di superare questi ostacoli e, dopo una prima fase pilota, l'iniziativa verrà estesa su scala nazionale. Perché il paziente possa ricevere una terapia di precisione sono necessarie una diagnosi accurata e una definizione del profilo molecolare della malattia con test specifici. La diagnosi può essere garantita attraverso il lavoro di laboratori di qualità in grado di fornire risultati standardizzati che supportino il lavoro dei clinici. Questi pazienti sono candidabili a un trattamento definito ‘tumore agnostico’, perché non è legato all'organo di insorgenza della neoplasia ma alla mutazione genetica individuata”.

Novità importanti anche sul fronte del monitoraggio della malattia grazie al prelievo di sangue. “La biopsia su tessuto rappresenta un'immagine istantanea, limitata nel tempo e nello spazio, ma il tumore non rimane uguale, si evolve acquisendo nuove mutazioni che lo possono rendere ancora più aggressivo – sottolinea il Prof. Antonio Russo, Ordinario di Oncologia Medica presso l'Università degli Studi di Palermo, Direttore dell'Unità Operativa Complessa del Policlinico Universitario di Palermo e membro del Consiglio Direttivo Nazionale AIOM (Associazione Italiana di Oncologia Medica) -. È quindi fondamentale sviluppare nuove tecniche, che consentano un miglior follow-up dei pazienti. La biopsia liquida rappresenta una valida opzione: è una procedura minimamente invasiva che permette di studiare alcune componenti tumorali (Cellule

Tumoriali Circolanti e il DNA tumorale circolante) direttamente da un semplice prelievo di sangue. Negli ultimi anni, la ricerca in quest'ambito ha subito un incremento esponenziale e l'interesse della comunità scientifica è in continuo aumento. La biopsia liquida oggi è utilizzata nella pratica clinica nei pazienti con tumore del polmone non a piccole cellule, dopo la diagnosi, per individuare la mutazione del gene EGFR (Epidermal Growth Factor Receptor), ma sta aumentando il peso di questa tecnica per controllare nel tempo l'evoluzione della malattia, cioè per capire se il paziente risponde alla terapia estendendone così l'impiego a diversi tipi di neoplasie. Questo utilizzo della biopsia liquida, che consente il monitoraggio costante e non invasivo della patologia, è ristretto per ora ad alcuni centri di riferimento e ne rappresenta il futuro impiego su larga scala".

"Oggi il monitoraggio viene essenzialmente effettuato attraverso metodiche di tipo radiologico, quali TAC o PET, che di fatto forniscono soltanto informazioni sull'andamento della malattia in termini di cambiamenti dimensionali e/o di attività – spiega la Prof.ssa Silvia Novello, Ordinario di Oncologia Medica all'Università di Torino, Responsabile della Struttura Semplice Dipartimentale di Oncologia Toracica del San Luigi di Orbassano e membro del Consiglio Direttivo Nazionale AIOM -. La ripetizione della biopsia su tessuto è d'altro canto un esame invasivo, non sempre praticabile, e comunque impattante sulla qualità di vita del malato. Nel tumore del polmone con alterazione molecolare, è possibile individuare, anche in anticipo, la resistenza al trattamento mediante la valutazione dell'alterazione stessa nel plasma, prima e durante la terapia. Se il trattamento è efficace, l'alterazione si modifica. La progressione della malattia può essere osservata radiologicamente, ma in maniera più precisa è individuabile nel sangue a livello molecolare e anche anticipatamente rispetto alle modifiche osservabili con TAC e PET". "Inoltre – continua la Prof.ssa Novello – prospettive importanti si stanno aprendo per l'uso della biopsia liquida come strumento di screening per la diagnosi precoce associandola alla TAC spirale. Va infatti ricordato che circa il 60-70% delle neoplasie polmonari è diagnosticato in fase avanzata di malattia".

Al convegno di Firenze sono presentate anche le raccomandazioni per la caratterizzazione molecolare del carcinoma del polmone (41.500 nuovi casi in Italia nel 2018). "Sono state stilate da 10 esperti – sottolinea il Dott. Truini -. Abbiamo considerato i problemi morfologici da affrontare, in particolare la necessità di utilizzare la minor quantità possibile di tessuto perché nella maggior parte dei casi abbiamo a disposizione solo frammenti molto piccoli, da gestire al meglio. In questa neoplasia, un biomcatore, PD-L1, si è rivelato importante per il trattamento con l'immunoterapia. Finora mancavano a livello internazionale linee guida specifiche su PD-L1. Siamo partiti da questo 'vuoto' e abbiamo definito un algoritmo generale diagnostico dedicato al paziente con tumore polmonare, dove PD-L1 si inserisce in un percorso diagnostico complesso che vede la necessità di determinare anche altre alterazioni molecolari, come la mutazione di EGFR e la traslocazione di ALK o di ROS1. Queste raccomandazioni avranno una ricaduta sul lavoro dei gruppi multidisciplinari, indispensabili per il trattamento dei tumori e che includono, fra gli altri, il chirurgo, lo pneumologo, l'anatomo-patologo, l'oncologo medico, il farmacologo e il biologo molecolare".

Le banche dati costituiscono il presupposto dell'oncologia di precisione perché permettono agli oncologi di disporre di più conoscenze e di assumere le decisioni migliori per i pazienti.

"All'interno della rete NGS, abbiamo realizzato il primo database nazionale sulla mutazione del gene BRCA nel tumore dell'ovaio – conclude il Prof. Marchetti -. Nell'ambito dei 20 centri della rete NGS, sono state coinvolte 6 strutture (tre Università e tre Istituti di Ricovero e Cura a Carattere Scientifico). Il database è stato validato da bioinformatici di livello internazionale: ad oggi, abbiamo raccolto circa 300 casi di alterazioni, che saranno analizzate dettagliatamente".



27-06-2019

<https://www.imalatiinvisibili.it/2019/06/27/mutazioni-rare-dei-tumori-anatomopatologi-cosi-le-scopriamo/>

MUTAZIONI RARE DEI TUMORI – ANATOMOPATOLOGI, “COSÌ LE SCOPRIAMO”

“Anatomo-patologi: “Così scopriamo le mutazioni rare dei tumori. Ogni anno in Italia 10mila pazienti hanno bisogno di terapie mirate”

Al via il “Progetto Vita” che coinvolge 10 centri. Il Dott. Mauro Truini, presidente SIAPEC-IAP: “È il primo screening di questo tipo rivolto alle alterazioni molecolari poco frequenti nelle neoplasie, diffuse soprattutto nelle persone più giovani”. Le prospettive della biopsia liquida nel monitoraggio e nella diagnosi precoce



Permette di smascherare, all'interno dei tumori, mutazioni genetiche rare che oggi, nella maggior parte dei casi, non vengono individuate. Si chiama **“Progetto Vita”**, è il primo al mondo di questo tipo e coinvolge 10 centri pilota di anatomia patologica su tutto il territorio nazionale: è un nuovo approccio tecnologico di analisi molecolare e la sua completa attivazione consentirà di selezionare per terapie mirate più di 10.000 casi di cancro ogni anno in Italia, caratterizzati da alterazioni rare.

Il progetto è presentato oggi a Firenze al V Incontro Nazionale del Gruppo Italiano di Patologia Molecolare e Medicina Predittiva, con la partecipazione di circa 150 esperti, organizzato dalla **Società Italiana di Anatomia Patologica e di Citologia Diagnostica (SIAPEC-IAP)**.

“È il primo progetto di screening delle mutazioni rare – spiega il Dott. **Mauro Truini**, Presidente Nazionale SIAPEC-IAP -, che dovranno poi essere validate tramite la rete nazionale SIAPEC NGS (Next-Generation Sequencing), che include 20 strutture e utilizza metodi di sequenziamento dei geni di nuova generazione, meno costosi e più veloci di quelli tradizionali. Ecco perché il ‘Progetto Vita’ è stato inserito all'interno della rete NGS, che da anni si sta impegnando per diffondere nuove tecnologie per caratterizzare al meglio le neoplasie dal punto di vista molecolare. Le mutazioni rare sono presenti soprattutto in persone giovani, under 50. Questi pazienti potranno così beneficiare di trattamenti a bersaglio molecolare efficaci e già disponibili”.

“Sono circa 200 le diverse forme di tumore e nel 2018 in Italia sono stati stimati 373.300 nuovi casi – afferma il Prof. **Antonio Marchetti**, coordinatore della Rete NGS e del ‘Progetto Vita’, Ordinario di anatomia patologica, Direttore del Centro di Medicina Molecolare Predittiva dell'Università di Chieti e membro del Consiglio Direttivo SIAPEC-IAP -, per cui il numero globale delle alterazioni rare non è così basso, ma è molto difficile scoprirle. Grazie all'approccio utilizzato nel ‘Progetto vita’, siamo in grado di superare questi ostacoli e, dopo una prima fase pilota, l'iniziativa verrà estesa su scala nazionale. Perché il paziente possa ricevere una terapia di precisione sono necessarie una diagnosi accurata e una definizione del profilo molecolare della malattia con test specifici. La diagnosi può essere garantita attraverso il lavoro di laboratori di qualità in grado di fornire risultati standardizzati che supportino il lavoro dei clinici. Questi pazienti sono candidabili a un trattamento definito ‘tumore agnostico’, perché non è legato all'organo di insorgenza della neoplasia ma alla mutazione genetica individuata”.

<http://www.medinews.it/news,26478>

GLI ANATOMO-PATOLOGI: “COSÌ SCOPRIAMO LE MUTAZIONI RARE DEI TUMORI OGNI ANNO IN ITALIA 10.000 PAZIENTI SELEZIONATI PER TERAPIE MIRATE”

Al via il “Progetto Vita” che coinvolge 10 centri. Il Dott. Mauro Truini, presidente SIAPEC-IAP: “È il primo screening di questo tipo rivolto alle alterazioni molecolari poco frequenti nelle neoplasie, diffuse soprattutto nelle persone più giovani”. Le prospettive della biopsia liquida nel monitoraggio e nella diagnosi precoce

Firenze, 27 giugno 2019 – Permette di smascherare, all'interno dei tumori, mutazioni genetiche rare che oggi, nella maggior parte dei casi, non vengono individuate. Si chiama “Progetto Vita”, è il primo al mondo di questo tipo e coinvolge 10 centri pilota di anatomia patologica su tutto il territorio nazionale: è un nuovo approccio tecnologico di analisi molecolare e la sua completa attivazione consentirà di selezionare per terapie mirate più di 10.000 casi di cancro ogni anno in Italia, caratterizzati da alterazioni rare. Il progetto è presentato oggi a Firenze al V Incontro Nazionale del Gruppo Italiano di Patologia Molecolare e Medicina Predittiva, con la partecipazione di circa 150 esperti, organizzato dalla Società Italiana di Anatomia Patologica e di Citologia Diagnostica (SIAPEC-IAP). “È il primo progetto di screening delle mutazioni rare – spiega il Dott. Mauro Truini, Presidente Nazionale SIAPEC-IAP -, che dovranno poi essere validate tramite la rete nazionale SIAPEC NGS (Next-Generation Sequencing), che include 20 strutture e utilizza metodi di sequenziamento dei geni di nuova generazione, meno costosi e più veloci di quelli tradizionali. Ecco perché il ‘Progetto Vita’ è stato inserito all'interno della rete NGS, che da anni si sta impegnando per diffondere nuove tecnologie per caratterizzare al meglio le neoplasie dal punto di vista molecolare. Le mutazioni rare sono presenti soprattutto in persone giovani, under 50. Questi pazienti potranno così beneficiare di trattamenti a bersaglio molecolare efficaci e già disponibili”.

“Sono circa 200 le diverse forme di tumore e nel 2018 in Italia sono stati stimati 373.300 nuovi casi - afferma il Prof. Antonio Marchetti, coordinatore della Rete NGS e del ‘Progetto Vita’, Ordinario di anatomia patologica, Direttore del Centro di Medicina Molecolare Predittiva dell'Università di Chieti e membro del Consiglio Direttivo SIAPEC-IAP -, per cui il numero globale delle alterazioni rare non è così basso, ma è molto difficile scoprirle. Grazie all'approccio utilizzato nel ‘Progetto vita’, siamo in grado di superare questi ostacoli e, dopo una prima fase pilota, l'iniziativa verrà estesa su scala nazionale. Perché il paziente possa ricevere una terapia di precisione sono necessarie una diagnosi accurata e una definizione del profilo molecolare della malattia con test specifici. La diagnosi può essere garantita attraverso il lavoro di laboratori di qualità in grado di fornire risultati standardizzati che supportino il lavoro dei clinici. Questi pazienti sono candidabili a un trattamento definito ‘tumore agnostico’, perché non è legato all'organo di insorgenza della neoplasia ma alla mutazione genetica individuata”.

Novità importanti anche sul fronte del monitoraggio della malattia grazie al prelievo di sangue. “La biopsia su tessuto rappresenta un'immagine istantanea, limitata nel tempo e nello spazio, ma il tumore non rimane uguale, si evolve acquisendo nuove mutazioni che lo possono rendere ancora più aggressivo - sottolinea il Prof. Antonio Russo, Ordinario di Oncologia Medica presso l'Università degli Studi di Palermo, Direttore dell'Unità Operativa Complessa del Policlinico Universitario di Palermo e membro del Consiglio Direttivo Nazionale

AIOM (Associazione Italiana di Oncologia Medica) -. È quindi fondamentale sviluppare nuove tecniche, che consentano un miglior follow-up dei pazienti. La biopsia liquida rappresenta una valida opzione: è una procedura minimamente invasiva che permette di studiare alcune componenti tumorali (Cellule Tumorali Circolanti e il DNA tumorale circolante) direttamente da un semplice prelievo di sangue. Negli ultimi anni, la ricerca in quest'ambito ha subito un incremento esponenziale e l'interesse della comunità scientifica è in continuo aumento. La biopsia liquida oggi è utilizzata nella pratica clinica nei pazienti con tumore del polmone non a piccole cellule, dopo la diagnosi, per individuare la mutazione del gene EGFR (Epidermal Growth Factor Receptor), ma sta aumentando il peso di questa tecnica per controllare nel tempo l'evoluzione della malattia, cioè per capire se il paziente risponde alla terapia estendendone così l'impiego a diversi tipi di neoplasie. Questo utilizzo della biopsia liquida, che consente il monitoraggio costante e non invasivo della patologia, è ristretto per ora ad alcuni centri di riferimento e ne rappresenta il futuro impiego su larga scala”.

“Oggi il monitoraggio viene essenzialmente effettuato attraverso metodiche di tipo radiologico, quali TAC o PET, che di fatto forniscono soltanto informazioni sull'andamento della malattia in termini di cambiamenti dimensionali e/o di attività – spiega la Prof.ssa Silvia Novello, Ordinario di Oncologia Medica all'Università di Torino, Responsabile della Struttura Semplice Dipartimentale di Oncologia Toracica del San Luigi di Orbassano e membro del Consiglio Direttivo Nazionale AIOM -. La ripetizione della biopsia su tessuto è d'altro canto un esame invasivo, non sempre praticabile, e comunque impattante sulla qualità di vita del malato. Nel tumore del polmone con alterazione molecolare, è possibile individuare, anche in anticipo, la resistenza al trattamento mediante la valutazione dell'alterazione stessa nel plasma, prima e durante la terapia. Se il trattamento è efficace, l'alterazione si modifica. La progressione della malattia può essere osservata radiologicamente, ma in maniera più precisa è individuabile nel sangue a livello molecolare e anche anticipatamente rispetto alle modifiche osservabili con TAC e PET”. “Inoltre – continua la Prof.ssa Novello - prospettive importanti si stanno aprendo per l'uso della biopsia liquida come strumento di screening per la diagnosi precoce associandola alla TAC spirale. Va infatti ricordato che circa il 60-70% delle neoplasie polmonari è diagnosticato in fase avanzata di malattia”.

Al convegno di Firenze sono presentate anche le raccomandazioni per la caratterizzazione molecolare del carcinoma del polmone (41.500 nuovi casi in Italia nel 2018). “Sono state stilate da 10 esperti – sottolinea il Dott. Truini -. Abbiamo considerato i problemi morfologici da affrontare, in particolare la necessità di utilizzare la minor quantità possibile di tessuto perché nella maggior parte dei casi abbiamo a disposizione solo frammenti molto piccoli, da gestire al meglio. In questa neoplasia, un biomarcatore, PD-L1, si è rivelato importante per il trattamento con l'immunoterapia. Finora mancavano a livello internazionale linee guida specifiche su PD-L1. Siamo partiti da questo ‘vuoto’ e abbiamo definito un algoritmo generale diagnostico dedicato al paziente con tumore polmonare, dove PD-L1 si inserisce in un percorso diagnostico complesso che vede la necessità di determinare anche altre alterazioni molecolari, come la mutazione di EGFR e la traslocazione di ALK o di ROS1. Queste raccomandazioni avranno una ricaduta sul lavoro dei gruppi multidisciplinari, indispensabili per il trattamento dei tumori e che includono, fra gli altri, il chirurgo, lo pneumologo, l'anatomo-patologo, l'oncologo medico, il farmacologo e il biologo molecolare”.

Le banche dati costituiscono il presupposto dell'oncologia di precisione perché permettono agli oncologi di disporre di più conoscenze e di assumere le decisioni migliori per i pazienti. “All'interno della rete NGS, abbiamo realizzato il primo database nazionale sulla mutazione del gene BRCA nel tumore dell'ovaio – conclude il Prof. Marchetti -. Nell'ambito dei 20 centri della rete NGS, sono state coinvolte 6 strutture (tre Università e tre Istituti di Ricovero e Cura a Carattere Scientifico). Il database è stato validato da bioinformatici di livello internazionale: ad oggi, abbiamo raccolto circa 300 casi di alterazioni, che saranno analizzate dettagliatamente”.

<https://www.informazione.it/>

GLI ANATOMO-PATOLOGI: “COSÌ SCOPRIAMO LE MUTAZIONI RARE DEI TUMORI OGNI ANNO IN ITALIA 10.000 PAZIENTI SELEZIONATI PER TERAPIE MIRATE”

Al via il “Progetto Vita” che coinvolge 10 centri. Il Dott. Mauro Truini, presidente SIAPEC-IAP: “È il primo screening di questo tipo rivolto alle alterazioni molecolari poco frequenti nelle neoplasie, diffuse soprattutto nelle persone più giovani”. Le prospettive della biopsia liquida nel monitoraggio e nella diagnosi precoce

Firenze, 27/06/2019 ([informazione.it - comunicati stampa](#)) – Permette di smascherare, all'interno dei tumori, mutazioni genetiche rare che oggi, nella maggior parte dei casi, non vengono individuate. Si chiama “Progetto Vita”, è il primo al mondo di questo tipo e coinvolge 10 centri pilota di anatomia patologica su tutto il territorio nazionale: è un nuovo approccio tecnologico di analisi molecolare e la sua completa attivazione consentirà di selezionare per terapie mirate più di 10.000 casi di cancro ogni anno in Italia, caratterizzati da alterazioni rare. Il progetto è presentato oggi a Firenze al V Incontro Nazionale del Gruppo Italiano di Patologia Molecolare e Medicina Predittiva, con la partecipazione di circa 150 esperti, organizzato dalla Società Italiana di Anatomia Patologica e di Citologia Diagnostica (SIAPEC-IAP). “È il primo progetto di screening delle mutazioni rare – spiega il Dott. Mauro Truini, Presidente Nazionale SIAPEC-IAP -, che dovranno poi essere validate tramite la rete nazionale SIAPEC NGS (Next-Generation Sequencing), che include 20 strutture e utilizza metodi di sequenziamento dei geni di nuova generazione, meno costosi e più veloci di quelli tradizionali. Ecco perché il ‘Progetto Vita’ è stato inserito all'interno della rete NGS, che da anni si sta impegnando per diffondere nuove tecnologie per caratterizzare al meglio le neoplasie dal punto di vista molecolare. Le mutazioni rare sono presenti soprattutto in persone giovani, under 50. Questi pazienti potranno così beneficiare di trattamenti a bersaglio molecolare efficaci e già disponibili”.

“Sono circa 200 le diverse forme di tumore e nel 2018 in Italia sono stati stimati 373.300 nuovi casi - afferma il Prof. Antonio Marchetti, coordinatore della Rete NGS e del ‘Progetto Vita’, Ordinario di anatomia patologica, Direttore del Centro di Medicina Molecolare Predittiva dell'Università di Chieti e membro del Consiglio Direttivo SIAPEC-IAP -, per cui il numero globale delle alterazioni rare non è così basso, ma è molto difficile scoprirle. Grazie all'approccio utilizzato nel ‘Progetto vita’, siamo in grado di superare questi ostacoli e, dopo una prima fase pilota, l'iniziativa verrà estesa su scala nazionale. Perché il paziente possa ricevere una terapia di precisione sono necessarie una diagnosi accurata e una definizione del profilo molecolare della malattia con test specifici. La diagnosi può essere garantita attraverso il lavoro di laboratori di qualità in grado di fornire risultati standardizzati che supportino il lavoro dei clinici. Questi pazienti sono candidabili a un trattamento definito ‘tumore agnostico’, perché non è legato all'organo di insorgenza della neoplasia ma alla mutazione genetica individuata”.

Novità importanti anche sul fronte del monitoraggio della malattia grazie al prelievo di sangue. “La biopsia su

tessuto rappresenta un'immagine istantanea, limitata nel tempo e nello spazio, ma il tumore non rimane uguale, si evolve acquisendo nuove mutazioni che lo possono rendere ancora più aggressivo - sottolinea il Prof. Antonio Russo, Ordinario di Oncologia Medica presso l'Università degli Studi di Palermo, Direttore dell'Unità Operativa Complessa del Policlinico Universitario di Palermo e membro del Consiglio Direttivo Nazionale AIOM (Associazione Italiana di Oncologia Medica) -. È quindi fondamentale sviluppare nuove tecniche, che consentano un miglior follow-up dei pazienti. La biopsia liquida rappresenta una valida opzione: è una procedura minimamente invasiva che permette di studiare alcune componenti tumorali (Cellule Tumorali Circolanti e il DNA tumorale circolante) direttamente da un semplice prelievo di sangue. Negli ultimi anni, la ricerca in quest'ambito ha subito un incremento esponenziale e l'interesse della comunità scientifica è in continuo aumento. La biopsia liquida oggi è utilizzata nella pratica clinica nei pazienti con tumore del polmone non a piccole cellule, dopo la diagnosi, per individuare la mutazione del gene EGFR (Epidermal Growth Factor Receptor), ma sta aumentando il peso di questa tecnica per controllare nel tempo l'evoluzione della malattia, cioè per capire se il paziente risponde alla terapia estendendone così l'impiego a diversi tipi di neoplasie. Questo utilizzo della biopsia liquida, che consente il monitoraggio costante e non invasivo della patologia, è ristretto per ora ad alcuni centri di riferimento e ne rappresenta il futuro impiego su larga scala".

"Oggi il monitoraggio viene essenzialmente effettuato attraverso metodiche di tipo radiologico, quali TAC o PET, che di fatto forniscono soltanto informazioni sull'andamento della malattia in termini di cambiamenti dimensionali e/o di attività – spiega la Prof.ssa Silvia Novello, Ordinario di Oncologia Medica all'Università di Torino, Responsabile della Struttura Semplice Dipartimentale di Oncologia Toracica del San Luigi di Orbassano e membro del Consiglio Direttivo Nazionale AIOM -. La ripetizione della biopsia su tessuto è d'altro canto un esame invasivo, non sempre praticabile, e comunque impattante sulla qualità di vita del malato. Nel tumore del polmone con alterazione molecolare, è possibile individuare, anche in anticipo, la resistenza al trattamento mediante la valutazione dell'alterazione stessa nel plasma, prima e durante la terapia. Se il trattamento è efficace, l'alterazione si modifica. La progressione della malattia può essere osservata radiologicamente, ma in maniera più precisa è individuabile nel sangue a livello molecolare e anche anticipatamente rispetto alle modifiche osservabili con TAC e PET". "Inoltre – continua la Prof.ssa Novello - prospettive importanti si stanno aprendo per l'uso della biopsia liquida come strumento di screening per la diagnosi precoce associandola alla TAC spirale. Va infatti ricordato che circa il 60-70% delle neoplasie polmonari è diagnosticato in fase avanzata di malattia".

Al convegno di Firenze sono presentate anche le raccomandazioni per la caratterizzazione molecolare del carcinoma del polmone (41.500 nuovi casi in Italia nel 2018). "Sono state stilate da 10 esperti – sottolinea il Dott. Truini -. Abbiamo considerato i problemi morfologici da affrontare, in particolare la necessità di utilizzare la minor quantità possibile di tessuto perché nella maggior parte dei casi abbiamo a disposizione solo frammenti molto piccoli, da gestire al meglio. In questa neoplasia, un biomarcatore, PD-L1, si è rivelato importante per il trattamento con l'immunoterapia. Finora mancavano a livello internazionale linee guida specifiche su PD-L1. Siamo partiti da questo 'vuoto' e abbiamo definito un algoritmo generale diagnostico dedicato al paziente con tumore polmonare, dove PD-L1 si inserisce in un percorso diagnostico complesso che vede la necessità di determinare anche altre alterazioni molecolari, come la mutazione di EGFR e la traslocazione di ALK o di ROS1. Queste raccomandazioni avranno una ricaduta sul lavoro dei gruppi multidisciplinari, indispensabili per il trattamento dei tumori e che includono, fra gli altri, il chirurgo, lo pneumologo, l'anatomo-patologo, l'oncologo medico, il farmacologo e il biologo molecolare".

Le banche dati costituiscono il presupposto dell'oncologia di precisione perché permettono agli oncologi di disporre di più conoscenze e di assumere le decisioni migliori per i pazienti. "All'interno della rete NGS, abbiamo realizzato il primo database nazionale sulla mutazione del gene BRCA nel tumore dell'ovaio – conclude il Prof.

Marchetti -. Nell'ambito dei 20 centri della rete NGS, sono state coinvolte 6 strutture (tre Università e tre Istituti di Ricovero e Cura a Carattere Scientifico). Il database è stato validato da bioinformatici di livello internazionale: ad oggi, abbiamo raccolto circa 300 casi di alterazioni, che saranno analizzate dettagliatamente".

<https://www.insalutenews.it/in-salute/test-specifici-per-scoprire-mutazioni-rare-dei-tumori-biopsia-liquida-per-monitoraggio-e-diagnosi-precoce/>

Test specifici per scoprire mutazioni rare dei tumori. Biopsia liquida per monitoraggio e diagnosi precoce



Società Italiana di Anatomia Patologica
e Citologia Diagnostica – Divisione Italiana
della International Academy of Pathology

Al via il “Progetto Vita” che coinvolge 10 centri. Il dott. Mauro Truini, presidente SIAPEC-IAP: “È il primo screening di questo tipo rivolto alle alterazioni molecolari poco frequenti nelle neoplasie, diffuse soprattutto nelle persone più giovani”. A Firenze il V Incontro Nazionale del Gruppo Italiano di Patologia Molecolare e Medicina Predittiva



Firenze, 27 giugno 2019 – Permette di smascherare, all'interno dei tumori, mutazioni genetiche rare che oggi, nella maggior parte dei casi, non vengono individuate. Si chiama “Progetto Vita”, è il primo al mondo di questo tipo e coinvolge 10 centri pilota di anatomia patologica su tutto il territorio nazionale: è un nuovo approccio tecnologico di analisi molecolare e la sua completa attivazione consentirà di selezionare per terapie mirate più di 10.000 casi di cancro ogni anno in Italia, caratterizzati da alterazioni rare.

Il progetto è presentato oggi a Firenze al V Incontro Nazionale del Gruppo Italiano di Patologia

Molecolare e Medicina Predittiva, con la partecipazione di circa 150 esperti, organizzato dalla Società Italiana di Anatomia Patologica e di Citologia Diagnostica (SIAPEC-IAP).

“È il primo progetto di screening delle mutazioni rare – spiega il dott. Mauro Truini, Presidente Nazionale SIAPEC-IAP – che dovranno poi essere validate tramite la rete nazionale SIAPEC NGS (Next-Generation Sequencing), che include 20 strutture e utilizza metodi di sequenziamento dei geni di nuova generazione, meno costosi e più veloci di quelli tradizionali. Ecco perché il ‘Progetto Vita’ è stato inserito all’interno della rete NGS, che da anni si sta impegnando per diffondere nuove tecnologie per caratterizzare al meglio le neoplasie dal punto di vista molecolare. Le mutazioni rare sono presenti soprattutto in persone giovani, under 50. Questi pazienti potranno così beneficiare di trattamenti a bersaglio molecolare efficaci e già disponibili”.

“Sono circa 200 le diverse forme di tumore e nel 2018 in Italia sono stati stimati 373.300 nuovi casi – afferma il prof. Antonio Marchetti, coordinatore della Rete NGS e del ‘Progetto Vita’, Ordinario di anatomia patologica, Direttore del Centro di Medicina Molecolare Predittiva dell’Università di Chieti e membro del Consiglio Direttivo SIAPEC-IAP – per cui il numero globale delle alterazioni rare non è così basso, ma è molto difficile scoprirle. Grazie all’approccio utilizzato nel ‘Progetto vita’, siamo in grado di superare questi ostacoli e, dopo una prima fase pilota, l’iniziativa verrà estesa su scala nazionale. Perché il paziente possa ricevere una terapia di precisione sono necessarie una diagnosi accurata e una definizione del profilo molecolare della malattia con test specifici. La diagnosi può essere garantita attraverso il lavoro di laboratori di qualità in grado di fornire risultati standardizzati che supportino il lavoro dei clinici. Questi pazienti sono candidabili a un trattamento definito ‘tumore agnostico’, perché non è legato all’organo di insorgenza della neoplasia ma alla mutazione genetica individuata”.

Novità importanti anche sul fronte del monitoraggio della malattia grazie al prelievo di sangue. “La biopsia su tessuto rappresenta un’immagine istantanea, limitata nel tempo e nello spazio, ma il tumore non rimane uguale, si evolve acquisendo nuove mutazioni che lo possono rendere ancora più aggressivo – sottolinea il prof. Antonio Russo, Ordinario di Oncologia Medica presso l’Università degli Studi di Palermo, Direttore dell’Unità Operativa Complessa del Policlinico Universitario di Palermo e membro del Consiglio Direttivo Nazionale AIOM (Associazione Italiana di Oncologia Medica) – È quindi fondamentale sviluppare nuove tecniche, che consentano un miglior follow-up dei pazienti. La biopsia liquida rappresenta una valida opzione: è una procedura minimamente invasiva che permette di studiare alcune componenti tumorali (Cellule Tumorali Circolanti e il DNA tumorale circolante) direttamente da un semplice prelievo

di sangue. Negli ultimi anni, la ricerca in quest'ambito ha subito un incremento esponenziale e l'interesse della comunità scientifica è in continuo aumento. La biopsia liquida oggi è utilizzata nella pratica clinica nei pazienti con tumore del polmone non a piccole cellule, dopo la diagnosi, per individuare la mutazione del gene EGFR (Epidermal Growth Factor Receptor), ma sta aumentando il peso di questa tecnica per controllare nel tempo l'evoluzione della malattia, cioè per capire se il paziente risponde alla terapia estendendone così l'impiego a diversi tipi di neoplasie. Questo utilizzo della biopsia liquida, che consente il monitoraggio costante e non invasivo della patologia, è ristretto per ora ad alcuni centri di riferimento e ne rappresenta il futuro impiego su larga scala”.

“Oggi il monitoraggio viene essenzialmente effettuato attraverso metodiche di tipo radiologico, quali TAC o PET, che di fatto forniscono soltanto informazioni sull'andamento della malattia in termini di cambiamenti dimensionali e/o di attività – spiega la prof.ssa Silvia Novello, Ordinario di Oncologia Medica all'Università di Torino, Responsabile della Struttura Semplice Dipartimentale di Oncologia Toracica del San Luigi di Orbassano e membro del Consiglio Direttivo Nazionale AIOM – La ripetizione della biopsia su tessuto è d'altro canto un esame invasivo, non sempre praticabile, e comunque impattante sulla qualità di vita del malato. Nel tumore del polmone con alterazione molecolare, è possibile individuare, anche in anticipo, la resistenza al trattamento mediante la valutazione dell'alterazione stessa nel plasma, prima e durante la terapia. Se il trattamento è efficace, l'alterazione si modifica. La progressione della malattia può essere osservata radiologicamente, ma in maniera più precisa è individuabile nel sangue a livello molecolare e anche anticipatamente rispetto alle modifiche osservabili con TAC e PET”.

“Inoltre – continua la prof.ssa Novello – prospettive importanti si stanno aprendo per l'uso della biopsia liquida come strumento di screening per la diagnosi precoce associandola alla TAC spirale. Va infatti ricordato che circa il 60-70% delle neoplasie polmonari è diagnosticato in fase avanzata di malattia”.

Al convegno di Firenze sono presentate anche le raccomandazioni per la caratterizzazione molecolare del carcinoma del polmone (41.500 nuovi casi in Italia nel 2018).

“Sono state stilate da 10 esperti – sottolinea il dott. Truini – Abbiamo considerato i problemi morfologici da affrontare, in particolare la necessità di utilizzare la minor quantità possibile di tessuto perché nella maggior parte dei casi abbiamo a disposizione solo frammenti molto piccoli, da gestire al meglio. In questa neoplasia, un biomarcatore, PD-L1, si è rivelato importante per il

trattamento con l'immunoterapia. Finora mancavano a livello internazionale linee guida specifiche su PD-L1. Siamo partiti da questo 'vuoto' e abbiamo definito un algoritmo generale diagnostico dedicato al paziente con tumore polmonare, dove PD-L1 si inserisce in un percorso diagnostico complesso che vede la necessità di determinare anche altre alterazioni molecolari, come la mutazione di EGFR e la traslocazione di ALK o di ROS1. Queste raccomandazioni avranno una ricaduta sul lavoro dei gruppi multidisciplinari, indispensabili per il trattamento dei tumori e che includono, fra gli altri, il chirurgo, lo pneumologo, l'anatomo-patologo, l'oncologo medico, il farmacologo e il biologo molecolare”.

Le banche dati costituiscono il presupposto dell'oncologia di precisione perché permettono agli oncologi di disporre di più conoscenze e di assumere le decisioni migliori per i pazienti.

“All'interno della rete NGS, abbiamo realizzato il primo database nazionale sulla mutazione del gene BRCA nel tumore dell'ovaio – conclude il prof. Marchetti – Nell'ambito dei 20 centri della rete NGS, sono state coinvolte 6 strutture (tre Università e tre Istituti di Ricovero e Cura a Carattere Scientifico). Il database è stato validato da bioinformatici di livello internazionale: ad oggi, abbiamo raccolto circa 300 casi di alterazioni, che saranno analizzate dettagliatamente”.

https://www.saluteh24.com/il_weblog_di_antonio/2019/06/gli-anatomo-patologi-siapec-iap-cos%C3%AC-scopriamo-le-mutazioni-rare-dei-

GLI ANATOMO-PATOLOGI (SIAPEC-IAP): “COSÌ SCOPRIAMO LE MUTAZIONI RARE DEI TUMORI”

Permette di smascherare, all'interno dei tumori, mutazioni genetiche rare che oggi, nella maggior parte dei casi, non vengono individuate. Si chiama “Progetto Vita”, è il primo al mondo di questo tipo e coinvolge 10 centri pilota di anatomia patologica su tutto il territorio nazionale: è un nuovo approccio tecnologico di analisi molecolare e la sua completa attivazione consentirà di selezionare per terapie mirate più di 10.000 casi di cancro ogni anno in Italia, caratterizzati da alterazioni rare.

Il progetto è stato presentato oggi a Firenze al V Incontro Nazionale del Gruppo Italiano di Patologia Molecolare e Medicina Predittiva, con la partecipazione di circa 150 esperti, organizzato dalla Società Italiana di Anatomia Patologica e di Citologia Diagnostica (SIAPEC-IAP). “È il primo progetto di screening delle mutazioni rare – spiega il Dott. **Mauro Truini**, Presidente Nazionale SIAPEC-IAP -, che dovranno poi essere validate tramite la rete nazionale SIAPEC NGS (*Next-Generation Sequencing*), che include 20 strutture e utilizza metodi di sequenziamento dei geni di nuova generazione, meno costosi e più veloci di quelli tradizionali. Ecco perché il ‘Progetto Vita’ è stato inserito all'interno della rete NGS, che da anni si sta impegnando per diffondere nuove tecnologie per caratterizzare al meglio le neoplasie dal punto di vista molecolare. Le mutazioni rare sono presenti soprattutto in persone giovani, under 50. Questi pazienti potranno così beneficiare di trattamenti a bersaglio molecolare efficaci e già disponibili”.

“Sono circa 200 le diverse forme di tumore e nel 2018 in Italia sono stati stimati 373.300 nuovi casi - afferma il Prof. **Antonio Marchetti**, coordinatore della Rete NGS e del ‘Progetto Vita’, Ordinario di anatomia patologica, Direttore del Centro di Medicina Molecolare Predittiva dell'Università di Chieti e membro del Consiglio Direttivo SIAPEC-IAP -, per cui il numero globale delle alterazioni rare non è così basso, ma è molto difficile scoprirle. Grazie all'approccio utilizzato nel ‘Progetto vita’, siamo in grado di superare questi ostacoli e, dopo una prima fase pilota, l'iniziativa verrà estesa su scala nazionale. Perché il paziente possa ricevere una terapia di precisione sono necessarie una diagnosi accurata e una definizione del profilo molecolare della malattia con test specifici. La diagnosi può essere garantita attraverso il lavoro di laboratori di qualità in grado di fornire risultati standardizzati che supportino il lavoro dei clinici. Questi pazienti sono candidabili a un trattamento definito ‘tumore agnostico’, perché non è legato all'organo di insorgenza della neoplasia ma alla mutazione genetica individuata”.

Novità importanti anche sul fronte del monitoraggio della malattia grazie al prelievo di sangue. “La biopsia su tessuto rappresenta un'immagine istantanea, limitata nel tempo e nello spazio, ma il tumore non rimane uguale, si evolve acquisendo nuove mutazioni che lo possono rendere ancora più aggressivo - sottolinea il Prof. **Antonio Russo**, Ordinario di Oncologia Medica presso l'Università degli Studi di Palermo, Direttore dell'Unità Operativa Complessa del Policlinico Universitario di Palermo e membro del Consiglio Direttivo Nazionale AIOM (Associazione Italiana di Oncologia Medica) -. È quindi fondamentale sviluppare nuove tecniche, che consentano un miglior follow-up dei pazienti.

La biopsia liquida rappresenta una valida opzione: è una procedura minimamente invasiva che permette di studiare alcune componenti tumorali (Cellule Tumorali Circolanti e il DNA tumorale circolante) direttamente da un semplice prelievo di sangue. Negli ultimi anni, la ricerca in quest'ambito ha subito un incremento esponenziale e l'interesse della comunità scientifica è in continuo aumento. La biopsia liquida oggi è utilizzata nella pratica clinica nei pazienti con tumore del polmone non a piccole cellule, dopo la diagnosi, per individuare la mutazione del gene EGFR (*Epidermal Growth Factor Receptor*), ma sta aumentando il peso di questa tecnica per controllare nel tempo l'evoluzione della malattia, cioè per capire se il paziente risponde alla terapia estendendone così l'impiego a diversi tipi di neoplasie. Questo utilizzo della biopsia liquida, che consente il monitoraggio costante e non invasivo della patologia, è ristretto per ora ad alcuni centri di riferimento e ne rappresenta il futuro impiego su larga scala”.

“Oggi il monitoraggio viene essenzialmente effettuato attraverso metodiche di tipo radiologico, quali TAC o PET, che di fatto forniscono soltanto informazioni sull'andamento della malattia in termini di cambiamenti dimensionali e/o di attività – spiega la Prof.ssa **Silvia Novello**, Ordinario di Oncologia Medica all'Università di Torino, Responsabile della Struttura Semplice Dipartimentale di Oncologia Toracica del San Luigi di Orbassano e membro del Consiglio Direttivo Nazionale AIOM -. La ripetizione della biopsia su tessuto è d'altro canto un esame invasivo, non sempre praticabile, e comunque impattante sulla qualità di vita del malato. Nel tumore del polmone con alterazione molecolare, è possibile individuare, anche in anticipo, la resistenza al trattamento mediante la valutazione dell'alterazione stessa nel plasma, prima e durante la terapia. Se il trattamento è efficace, l'alterazione si modifica. La progressione della malattia può essere osservata radiologicamente, ma in maniera più precisa è individuabile nel sangue a livello molecolare e anche anticipatamente rispetto alle modifiche osservabili con TAC e PET”. “Inoltre – continua la Prof.ssa Novello - prospettive importanti si stanno aprendo per l'uso della biopsia liquida come strumento di screening per la diagnosi precoce associandola alla TAC spirale. Va infatti ricordato che circa il 60-70% delle neoplasie polmonari è diagnosticato in fase avanzata di malattia”.

Al convegno di Firenze sono presentate anche le raccomandazioni per la caratterizzazione molecolare del carcinoma del polmone (41.500 nuovi casi in Italia nel 2018). “Sono state stilate da 10 esperti – sottolinea il Dott. **Truini** -. Abbiamo considerato i problemi morfologici da affrontare, in particolare la necessità di utilizzare la minor quantità possibile di tessuto perché nella maggior parte dei casi abbiamo a disposizione solo frammenti molto piccoli, da gestire al meglio. In questa neoplasia, un biomarcatore, PD-L1, si è rivelato importante per il trattamento con l'immunoterapia. Finora mancavano a livello internazionale linee guida specifiche su PD-L1. Siamo partiti da questo 'vuoto' e abbiamo definito un algoritmo generale diagnostico dedicato al paziente con tumore polmonare, dove PD-L1 si inserisce in un percorso diagnostico complesso che vede la necessità di determinare anche altre alterazioni molecolari, come la mutazione di EGFR e la traslocazione di ALK o di ROS1. Queste raccomandazioni avranno una ricaduta sul lavoro dei gruppi multidisciplinari, indispensabili per il trattamento dei tumori e che includono, fra gli altri, il chirurgo, lo pneumologo, l'anatomo-patologo, l'oncologo medico, il farmacologo e il biologo molecolare”.

Le banche dati costituiscono il presupposto dell'oncologia di precisione perché permettono agli oncologi di disporre di più conoscenze e di assumere le decisioni migliori per i pazienti. “All'interno della rete NGS, abbiamo realizzato il primo database nazionale sulla mutazione del gene BRCA nel tumore dell'ovaio – conclude il Prof. **Marchetti** -. Nell'ambito dei 20 centri della rete NGS, sono state coinvolte 6 strutture (tre Università e

tre Istituti di Ricovero e Cura a Carattere Scientifico). Il database è stato validato da bioinformatici di livello internazionale: ad oggi, abbiamo raccolto circa 300 casi di alterazioni, che saranno analizzate dettagliatamente”.

<http://www.meteoweb.eu/2019/06/gli-anatomo-patologi-scopriamo-mutazioni-rare-tumori/1278875/>

Gli anatomo-patologi: “Così scopriamo le mutazioni rare dei tumori”

"Sono circa 200 le diverse forme di tumore e nel 2018 in Italia sono stati stimati 373.300 nuovi casi"



Permette di smascherare, all'interno dei **tumori**, **mutazioni genetiche** rare che oggi, nella maggior parte dei casi, non vengono individuate. Si chiama “**Progetto Vita**”, è il primo al mondo di questo tipo e coinvolge 10 centri pilota di anatomia patologica su tutto il territorio nazionale: è un nuovo approccio tecnologico di analisi molecolare e la sua completa attivazione consentirà di selezionare per terapie mirate più di 10.000 casi di cancro ogni anno in Italia, caratterizzati da alterazioni rare. Il progetto è presentato oggi a Firenze al V Incontro Nazionale del Gruppo Italiano di Patologia Molecolare e Medicina Predittiva, con la partecipazione di circa 150 esperti, organizzato dalla Società Italiana di Anatomia Patologica e di Citologia Diagnostica (SIAPEC-IAP). “È il primo progetto di screening delle mutazioni rare – spiega il Dott. **Mauro Truini**, Presidente Nazionale SIAPEC-IAP -, che dovranno poi essere validate tramite la rete nazionale SIAPEC NGS (Next-Generation Sequencing), che include 20 strutture e utilizza metodi di sequenziamento dei geni di nuova generazione, meno costosi e più veloci di quelli tradizionali. Ecco perché il ‘Progetto Vita’ è stato inserito all'interno della rete NGS, che da anni si sta impegnando per diffondere nuove tecnologie per caratterizzare al meglio le neoplasie dal punto di vista molecolare. Le mutazioni rare sono presenti soprattutto in persone giovani, under 50. Questi pazienti potranno così beneficiare di trattamenti a bersaglio molecolare efficaci e già disponibili”. “Sono circa 200 le diverse forme di tumore e nel 2018 in Italia sono stati stimati 373.300 nuovi casi – afferma il Prof. **Antonio Marchetti**, coordinatore della Rete NGS e del ‘Progetto Vita’, Ordinario di anatomia patologica, Direttore del Centro di Medicina

Molecolare Predittiva dell'Università di Chieti e membro del Consiglio Direttivo SIAPEC-IAP -, per cui il numero globale delle alterazioni rare non è così basso, ma è molto difficile scoprirle. Grazie all'approccio utilizzato nel 'Progetto vita', siamo in grado di superare questi ostacoli e, dopo una prima fase pilota, l'iniziativa verrà estesa su scala nazionale. Perché il paziente possa ricevere una terapia di precisione sono necessarie una diagnosi accurata e una definizione del profilo molecolare della malattia con test specifici. La diagnosi può essere garantita attraverso il lavoro di laboratori di qualità in grado di fornire risultati standardizzati che supportino il lavoro dei clinici. Questi pazienti sono candidabili a un trattamento definito 'tumore agnostico', perché non è legato all'organo di insorgenza della neoplasia ma alla mutazione genetica individuata".

Novità importanti anche sul fronte del monitoraggio della malattia grazie al prelievo di sangue. "La biopsia su tessuto rappresenta un'immagine istantanea, limitata nel tempo e nello spazio, ma il tumore non rimane uguale, si evolve acquisendo nuove mutazioni che lo possono rendere ancora più aggressivo – sottolinea il Prof. **Antonio Russo**, Ordinario di Oncologia Medica presso l'Università degli Studi di Palermo, Direttore dell'Unità Operativa Complessa del Policlinico Universitario di Palermo e membro del Consiglio Direttivo Nazionale AIOM (Associazione Italiana di Oncologia Medica) -. È quindi fondamentale sviluppare nuove tecniche, che consentano un miglior follow-up dei pazienti. La biopsia liquida rappresenta una valida opzione: è una procedura minimamente invasiva che permette di studiare alcune componenti tumorali (Cellule Tumorali Circolanti e il DNA tumorale circolante) direttamente da un semplice prelievo di sangue. Negli ultimi anni, la ricerca in quest'ambito ha subito un incremento esponenziale e l'interesse della comunità scientifica è in continuo aumento. La biopsia liquida oggi è utilizzata nella pratica clinica nei pazienti con tumore del polmone non a piccole cellule, dopo la diagnosi, per individuare la mutazione del gene EGFR (Epidermal Growth Factor Receptor), ma sta aumentando il peso di questa tecnica per controllare nel tempo l'evoluzione della malattia, cioè per capire se il paziente risponde alla terapia estendendone così l'impiego a diversi tipi di neoplasie. Questo utilizzo della biopsia liquida, che consente il monitoraggio costante e non invasivo della patologia, è ristretto per ora ad alcuni centri di riferimento e ne rappresenta il futuro impiego su larga scala".

"Oggi il monitoraggio viene essenzialmente effettuato attraverso metodiche di tipo radiologico, quali TAC o PET, che di fatto forniscono soltanto informazioni sull'andamento della malattia in termini di cambiamenti dimensionali e/o di attività – spiega la Prof.ssa **Silvia Novello**, Ordinario di Oncologia Medica all'Università di Torino, Responsabile della Struttura Semplice Dipartimentale di Oncologia Toracica del San Luigi di Orbassano e membro del Consiglio Direttivo Nazionale AIOM -. La ripetizione della biopsia su tessuto è d'altro canto un esame invasivo, non sempre praticabile, e comunque impattante sulla qualità di vita del malato. Nel tumore del polmone con alterazione molecolare, è possibile individuare, anche in anticipo, la resistenza al trattamento mediante la valutazione dell'alterazione stessa nel plasma, prima e durante la terapia. Se il trattamento è efficace, l'alterazione si modifica. La progressione della malattia può essere osservata radiologicamente, ma in maniera più precisa è individuabile nel sangue a livello molecolare e anche anticipatamente rispetto alle modifiche osservabili con TAC e PET".

"Inoltre – continua la Prof.ssa Novello – prospettive importanti si stanno aprendo per l'uso della biopsia liquida come strumento di screening per la diagnosi precoce associandola alla TAC spirale. Va infatti ricordato che circa il 60-70% delle neoplasie polmonari è diagnosticato in fase avanzata di malattia".

Al convegno di Firenze sono presentate anche le raccomandazioni per la caratterizzazione

molecolare del carcinoma del polmone (41.500 nuovi casi in Italia nel 2018). *“Sono state stilate da 10 esperti – sottolinea il Dott. **Truini** –. Abbiamo considerato i problemi morfologici da affrontare, in particolare la necessità di utilizzare la minor quantità possibile di tessuto perché nella maggior parte dei casi abbiamo a disposizione solo frammenti molto piccoli, da gestire al meglio. In questa neoplasia, un biomarcatore, PD-L1, si è rivelato importante per il trattamento con l’immunoterapia. Finora mancavano a livello internazionale linee guida specifiche su PD-L1. Siamo partiti da questo ‘vuoto’ e abbiamo definito un algoritmo generale diagnostico dedicato al paziente con tumore polmonare, dove PD-L1 si inserisce in un percorso diagnostico complesso che vede la necessità di determinare anche altre alterazioni molecolari, come la mutazione di EGFR e la traslocazione di ALK o di ROS1. Queste raccomandazioni avranno una ricaduta sul lavoro dei gruppi multidisciplinari, indispensabili per il trattamento dei tumori e che includono, fra gli altri, il chirurgo, lo pneumologo, l’anatomo-patologo, l’oncologo medico, il farmacologo e il biologo molecolare”.*

Le banche dati costituiscono il presupposto dell’oncologia di precisione perché permettono agli oncologi di disporre di più conoscenze e di assumere le decisioni migliori per i pazienti. *“All’interno della rete NGS, abbiamo realizzato il primo database nazionale sulla mutazione del gene BRCA nel tumore dell’ovaio – conclude il Prof. **Marchetti** –. Nell’ambito dei 20 centri della rete NGS, sono state coinvolte 6 strutture (tre Università e tre Istituti di Ricovero e Cura a Carattere Scientifico). Il database è stato validato da bioinformatici di livello internazionale: ad oggi, abbiamo raccolto circa 300 casi di alterazioni, che saranno analizzate dettagliatamente”.*



<https://www.siuo.it/it/news/gli-anatomo-patologi-“così-scopriamo-le-mutazioni-rare-dei-tumori”>

Gli anatomo-patologi: “così scopriamo le mutazioni rare dei tumori”

Firenze, 27 giugno 2019 – Permette di smascherare, all'interno dei tumori, mutazioni genetiche rare che oggi, nella maggior parte dei casi, non vengono individuate. Si chiama “Progetto Vita”, è il primo al mondo di questo tipo e coinvolge 10 centri pilota di anatomia patologica su tutto il territorio nazionale: è un nuovo approccio tecnologico di analisi molecolare e la sua completa attivazione consentirà di selezionare per terapie mirate più di 10.000 casi di cancro ogni anno in Italia, caratterizzati da alterazioni rare. Il progetto è presentato oggi a Firenze al V Incontro Nazionale del Gruppo Italiano di Patologia Molecolare e Medicina Predittiva, con la partecipazione di circa 150 esperti, organizzato dalla Società Italiana di Anatomia Patologica e di Citologia Diagnostica (SIAPEC-IAP). “È il primo progetto di screening delle mutazioni rare – spiega il Dott. Mauro Truini, Presidente Nazionale SIAPEC-IAP -, che dovranno poi essere validate tramite la rete nazionale SIAPEC NGS (Next-Generation Sequencing), che include 20 strutture e utilizza metodi di sequenziamento dei geni di nuova generazione, meno costosi e più veloci di quelli tradizionali. Ecco perché il ‘Progetto Vita’ è stato inserito all'interno della rete NGS, che da anni si sta impegnando per diffondere nuove tecnologie per caratterizzare al meglio le neoplasie dal punto di vista molecolare. Le mutazioni rare sono presenti soprattutto in persone giovani, under 50. Questi pazienti potranno così beneficiare di trattamenti a bersaglio molecolare efficaci e già disponibili”. “Sono circa 200 le diverse forme di tumore e nel 2018 in Italia sono stati stimati 373.300 nuovi casi - afferma il Prof. Antonio Marchetti, coordinatore della Rete NGS e del ‘Progetto Vita’, Ordinario di anatomia patologica, Direttore del Centro di Medicina Molecolare Predittiva dell'Università di Chieti e membro del Consiglio Direttivo SIAPEC-IAP -, per cui il numero globale delle alterazioni rare non è così basso, ma è molto difficile scoprirle. Grazie all'approccio utilizzato nel ‘Progetto vita’, siamo in grado di superare questi ostacoli e, dopo una prima fase pilota, l'iniziativa verrà estesa su scala nazionale. Perché il paziente possa ricevere una terapia di precisione sono necessarie una diagnosi accurata e una definizione del profilo molecolare della malattia con test specifici. La diagnosi può essere garantita attraverso il lavoro di laboratori di qualità in grado di fornire risultati standardizzati che supportino il lavoro dei clinici. Questi pazienti sono candidabili a un trattamento definito ‘tumore agnostico’, perché non è legato all'organo di insorgenza della neoplasia ma alla mutazione genetica individuata”. Novità importanti anche sul fronte del monitoraggio della malattia grazie al prelievo di sangue. “La biopsia su tessuto rappresenta un'immagine istantanea, limitata nel tempo e nello spazio, ma il tumore non rimane uguale, si evolve acquisendo nuove mutazioni che lo possono rendere ancora più aggressivo - sottolinea il Prof. Antonio Russo, Ordinario di Oncologia Medica presso l'Università degli Studi di Palermo, Direttore dell'Unità Operativa Complessa del Policlinico Universitario di Palermo e membro del Consiglio Direttivo Nazionale AIOM (Associazione Italiana di Oncologia Medica) -. È quindi fondamentale sviluppare nuove tecniche, che consentano un miglior follow-up dei pazienti. La biopsia liquida rappresenta una valida opzione: è una procedura minimamente invasiva che permette di studiare alcune componenti tumorali (Cellule Tumorali Circolanti e il DNA tumorale circolante) direttamente da un semplice prelievo di sangue. Negli ultimi anni, la ricerca in quest'ambito ha subito un incremento esponenziale e l'interesse della comunità scientifica è in continuo aumento. La biopsia liquida oggi è utilizzata nella pratica clinica nei pazienti con tumore del polmone non a piccole cellule, dopo la diagnosi, per individuare la mutazione del gene EGFR (Epidermal Growth Factor Receptor), ma sta aumentando il peso di questa tecnica per controllare nel tempo l'evoluzione della malattia, cioè per capire se il paziente risponde alla terapia estendendone così l'impiego a diversi tipi di neoplasie. Questo

utilizzo della biopsia liquida, che consente il monitoraggio costante e non invasivo della patologia, è ristretto per ora ad alcuni centri di riferimento e ne rappresenta il futuro impiego su larga scala”.

“Oggi il monitoraggio viene essenzialmente effettuato attraverso metodiche di tipo radiologico, quali TAC o PET, che di fatto forniscono soltanto informazioni sull’andamento della malattia in termini di cambiamenti dimensionali e/o di attività – spiega la Prof.ssa Silvia Novello, Ordinario di Oncologia Medica all’Università di Torino, Responsabile della Struttura Semplice Dipartimentale di Oncologia Toracica del San Luigi di Orbassano e membro del Consiglio Direttivo Nazionale AIOM -. La ripetizione della biopsia su tessuto è d’altro canto un esame invasivo, non sempre praticabile, e comunque impattante sulla qualità di vita del malato. Nel tumore del polmone con alterazione molecolare, è possibile individuare, anche in anticipo, la resistenza al trattamento mediante la valutazione dell’alterazione stessa nel plasma, prima e durante la terapia. Se il trattamento è efficace, l’alterazione si modifica. La progressione della malattia può essere osservata radiologicamente, ma in maniera più precisa è individuabile nel sangue a livello molecolare e anche anticipatamente rispetto alle modifiche osservabili con TAC e PET”. “Inoltre – continua la Prof.ssa Novello - prospettive importanti si stanno aprendo per l’uso della biopsia liquida come strumento di screening per la diagnosi precoce associandola alla TAC spirale. Va infatti ricordato che circa il 60-70% delle neoplasie polmonari è diagnosticato in fase avanzata di malattia”.

Al convegno di Firenze sono presentate anche le raccomandazioni per la caratterizzazione molecolare del carcinoma del polmone (41.500 nuovi casi in Italia nel 2018). “Sono state stilate da 10 esperti – sottolinea il Dott. Truini -. Abbiamo considerato i problemi morfologici da affrontare, in particolare la necessità di utilizzare la minor quantità possibile di tessuto perché nella maggior parte dei casi abbiamo a disposizione solo frammenti molto piccoli, da gestire al meglio. In questa neoplasia, un biomarcatore, PD-L1, si è rivelato importante per il trattamento con l’immunoterapia. Finora mancavano a livello internazionale linee guida specifiche su PD-L1. Siamo partiti da questo ‘vuoto’ e abbiamo definito un algoritmo generale diagnostico dedicato al paziente con tumore polmonare, dove PD-L1 si inserisce in un percorso diagnostico complesso che vede la necessità di determinare anche altre alterazioni molecolari, come la mutazione di EGFR e la traslocazione di ALK o di ROS1. Queste raccomandazioni avranno una ricaduta sul lavoro dei gruppi multidisciplinari, indispensabili per il trattamento dei tumori e che includono, fra gli altri, il chirurgo, lo pneumologo, l’anatomo-patologo, l’oncologo medico, il farmacologo e il biologo molecolare”.

Le banche dati costituiscono il presupposto dell’oncologia di precisione perché permettono agli oncologi di disporre di più conoscenze e di assumere le decisioni migliori per i pazienti. “All’interno della rete NGS, abbiamo realizzato il primo database nazionale sulla mutazione del gene BRCA nel tumore dell’ovaio – conclude il Prof. Marchetti -. Nell’ambito dei 20 centri della rete NGS, sono state coinvolte 6 strutture (tre Università e tre Istituti di Ricovero e Cura a Carattere Scientifico). Il database è stato validato da bioinformatici di livello internazionale: ad oggi, abbiamo raccolto circa 300 casi di alterazioni, che saranno analizzate dettagliatamente”.

<http://souloncology.com/>

Gli anatomo-patologi: “così scopriamo le mutazioni rare dei tumori”

Firenze, 27 giugno 2019 – Permette di smascherare, all'interno dei tumori, mutazioni genetiche rare che oggi, nella maggior parte dei casi, non vengono individuate. Si chiama “Progetto Vita”, è il primo al mondo di questo tipo e coinvolge 10 centri pilota di anatomia patologica su tutto il territorio nazionale: è un nuovo approccio tecnologico di analisi molecolare e la sua completa attivazione consentirà di selezionare per terapie mirate più di 10.000 casi di cancro ogni anno in Italia, caratterizzati da alterazioni rare. Il progetto è presentato oggi a Firenze al V Incontro Nazionale del Gruppo Italiano di Patologia Molecolare e Medicina Predittiva, con la partecipazione di circa 150 esperti, organizzato dalla Società Italiana di Anatomia Patologica e di Citologia Diagnostica (SIAPEC-IAP). “È il primo progetto di screening delle mutazioni rare – spiega il Dott. Mauro Truini, Presidente Nazionale SIAPEC-IAP -, che dovranno poi essere validate tramite la rete nazionale SIAPEC NGS (Next-Generation Sequencing), che include 20 strutture e utilizza metodi di sequenziamento dei geni di nuova generazione, meno costosi e più veloci di quelli tradizionali. Ecco perché il ‘Progetto Vita’ è stato inserito all'interno della rete NGS, che da anni si sta impegnando per diffondere nuove tecnologie per caratterizzare al meglio le neoplasie dal punto di vista molecolare. Le mutazioni rare sono presenti soprattutto in persone giovani, under 50. Questi pazienti potranno così beneficiare di trattamenti a bersaglio molecolare efficaci e già disponibili”.

“Sono circa 200 le diverse forme di tumore e nel 2018 in Italia sono stati stimati 373.300 nuovi casi – afferma il Prof. Antonio Marchetti, coordinatore della Rete NGS e del ‘Progetto Vita’, Ordinario di anatomia patologica, Direttore del Centro di Medicina Molecolare Predittiva dell'Università di Chieti e membro del Consiglio Direttivo SIAPEC-IAP -, per cui il numero globale delle alterazioni rare non è così basso, ma è molto difficile scoprirle. Grazie all'approccio utilizzato nel ‘Progetto vita’, siamo in grado di superare questi ostacoli e, dopo una prima fase pilota, l'iniziativa verrà estesa su scala nazionale. Perché il paziente possa ricevere una terapia di precisione sono necessarie una diagnosi accurata e una definizione del profilo molecolare della malattia con test specifici. La diagnosi può essere garantita attraverso il lavoro di laboratori di qualità in grado di fornire risultati standardizzati che supportino il

lavoro dei clinici. Questi pazienti sono candidabili a un trattamento definito ‘tumore agnostico’, perché non è legato all’organo di insorgenza della neoplasia ma alla mutazione genetica individuata”.

Novità importanti anche sul fronte del monitoraggio della malattia grazie al prelievo di sangue. “La biopsia su tessuto rappresenta un’immagine istantanea, limitata nel tempo e nello spazio, ma il tumore non rimane uguale, si evolve acquisendo nuove mutazioni che lo possono rendere ancora più aggressivo – sottolinea il Prof. Antonio Russo, Ordinario di Oncologia Medica presso l’Università degli Studi di Palermo, Direttore dell’Unità Operativa Complessa del Policlinico Universitario di Palermo e membro del Consiglio Direttivo Nazionale AIOM (Associazione Italiana di Oncologia Medica) -. È quindi fondamentale sviluppare nuove tecniche, che consentano un miglior follow-up dei pazienti. La biopsia liquida rappresenta una valida opzione: è una procedura minimamente invasiva che permette di studiare alcune componenti tumorali (Cellule Tumorali Circolanti e il DNA tumorale circolante) direttamente da un semplice prelievo di sangue. Negli ultimi anni, la ricerca in quest’ambito ha subito un incremento esponenziale e l’interesse della comunità scientifica è in continuo aumento. La biopsia liquida oggi è utilizzata nella pratica clinica nei pazienti con tumore del polmone non a piccole cellule, dopo la diagnosi, per individuare la mutazione del gene EGFR (Epidermal Growth Factor Receptor), ma sta aumentando il peso di questa tecnica per controllare nel tempo l’evoluzione della malattia, cioè per capire se il paziente risponde alla terapia estendendone così l’impiego a diversi tipi di neoplasie. Questo utilizzo della biopsia liquida, che consente il monitoraggio costante e non invasivo della patologia, è ristretto per ora ad alcuni centri di riferimento e ne rappresenta il futuro impiego su larga scala”.

“Oggi il monitoraggio viene essenzialmente effettuato attraverso metodiche di tipo radiologico, quali TAC o PET, che di fatto forniscono soltanto informazioni sull’andamento della malattia in termini di cambiamenti dimensionali e/o di attività – spiega la Prof.ssa Silvia Novello, Ordinario di Oncologia Medica all’Università di Torino, Responsabile della Struttura Semplice Dipartimentale di Oncologia Toracica del San Luigi di Orbassano e membro del Consiglio Direttivo Nazionale AIOM -. La ripetizione della biopsia su tessuto è d’altro canto un esame invasivo, non sempre praticabile, e comunque impattante sulla qualità di vita del malato. Nel tumore del polmone con alterazione molecolare, è possibile individuare, anche in anticipo, la resistenza al trattamento mediante la valutazione dell’alterazione stessa nel plasma, prima e durante la terapia. Se il trattamento è efficace, l’alterazione si modifica. La progressione della malattia può essere osservata radiologicamente, ma in maniera più precisa è individuabile nel sangue a livello molecolare e anche anticipatamente rispetto alle modifiche osservabili con TAC e PET”. “Inoltre – continua la Prof.ssa Novello – prospettive importanti si stanno aprendo per l’uso della biopsia liquida come strumento di screening per la diagnosi

precoce associandola alla TAC spirale. Va infatti ricordato che circa il 60-70% delle neoplasie polmonari è diagnosticato in fase avanzata di malattia”.

Al convegno di Firenze sono presentate anche le raccomandazioni per la caratterizzazione molecolare del carcinoma del polmone (41.500 nuovi casi in Italia nel 2018). “Sono state stilate da 10 esperti – sottolinea il Dott. Truini -. Abbiamo considerato i problemi morfologici da affrontare, in particolare la necessità di utilizzare la minor quantità possibile di tessuto perché nella maggior parte dei casi abbiamo a disposizione solo frammenti molto piccoli, da gestire al meglio. In questa neoplasia, un biomarcatore, PD-L1, si è rivelato importante per il trattamento con l’immunoterapia. Finora mancavano a livello internazionale linee guida specifiche su PD-L1. Siamo partiti da questo ‘vuoto’ e abbiamo definito un algoritmo generale diagnostico dedicato al paziente con tumore polmonare, dove PD-L1 si inserisce in un percorso diagnostico complesso che vede la necessità di determinare anche altre alterazioni molecolari, come la mutazione di EGFR e la traslocazione di ALK o di ROS1. Queste raccomandazioni avranno una ricaduta sul lavoro dei gruppi multidisciplinari, indispensabili per il trattamento dei tumori e che includono, fra gli altri, il chirurgo, lo pneumologo, l’anatomo-patologo, l’oncologo medico, il farmacologo e il biologo molecolare”.

Le banche dati costituiscono il presupposto dell’oncologia di precisione perché permettono agli oncologi di disporre di più conoscenze e di assumere le decisioni migliori per i pazienti. “All’interno della rete NGS, abbiamo realizzato il primo database nazionale sulla mutazione del gene BRCA nel tumore dell’ovaio – conclude il Prof. Marchetti -. Nell’ambito dei 20 centri della rete NGS, sono state coinvolte 6 strutture (tre Università e tre Istituti di Ricovero e Cura a Carattere Scientifico). Il database è stato validato da bioinformatici di livello internazionale: ad oggi, abbiamo raccolto circa 300 casi di alterazioni, che saranno analizzate dettagliatamente”.



Gli anatomo-patologi: “così scopriamo le mutazioni rare dei tumori”

Firenze, 27 giugno 2019 – Permette di smascherare, all'interno dei tumori, mutazioni genetiche rare che oggi, nella maggior parte dei casi, non vengono individuate. Si chiama “Progetto Vita”, è il primo al mondo di questo tipo e coinvolge 10 centri pilota di anatomia patologica su tutto il territorio nazionale: è un nuovo approccio tecnologico di analisi molecolare e la sua completa attivazione consentirà di selezionare per terapie mirate più di 10.000 casi di cancro ogni anno in Italia, caratterizzati da alterazioni rare. Il progetto è presentato oggi a Firenze al V Incontro Nazionale del Gruppo Italiano di Patologia Molecolare e Medicina Predittiva, con la partecipazione di circa 150 esperti, organizzato dalla Società Italiana di Anatomia Patologica e di Citologia Diagnostica (SIAPEC-IAP). “È il primo progetto di screening delle mutazioni rare – spiega il Dott. Mauro Truini, Presidente Nazionale SIAPEC-IAP -, che dovranno poi essere validate tramite la rete nazionale SIAPEC NGS (Next-Generation Sequencing), che include 20 strutture e utilizza metodi di sequenziamento dei geni di nuova generazione, meno costosi e più veloci di quelli tradizionali. Ecco perché il ‘Progetto Vita’ è stato inserito all'interno della rete NGS, che da anni si sta impegnando per diffondere nuove tecnologie per caratterizzare al meglio le neoplasie dal punto di vista molecolare. Le mutazioni rare sono presenti soprattutto in persone giovani, under 50. Questi pazienti potranno così beneficiare di trattamenti a bersaglio molecolare efficaci e già disponibili”.

“Sono circa 200 le diverse forme di tumore e nel 2018 in Italia sono stati stimati 373.300 nuovi casi – afferma il Prof. Antonio Marchetti, coordinatore della Rete NGS e del ‘Progetto Vita’, Ordinario di anatomia patologica, Direttore del Centro di Medicina Molecolare Predittiva dell'Università di Chieti e membro del Consiglio Direttivo SIAPEC-IAP -, per cui il numero globale delle alterazioni rare non è così basso, ma è molto difficile scoprirle. Grazie all'approccio utilizzato nel ‘Progetto vita’, siamo in grado di superare questi ostacoli e, dopo una prima fase pilota, l'iniziativa verrà estesa su scala nazionale. Perché il paziente possa ricevere una terapia di precisione sono necessarie una diagnosi accurata e una definizione del profilo molecolare della malattia con test specifici. La diagnosi può essere garantita attraverso il lavoro di laboratori di qualità in grado di fornire risultati standardizzati che supportino il lavoro dei clinici. Questi pazienti sono candidabili a un trattamento definito ‘tumore agnostico’, perché non è legato all'organo di insorgenza della neoplasia ma alla mutazione genetica individuata”. Novità importanti anche sul fronte del monitoraggio della malattia grazie al prelievo di sangue. “La biopsia su tessuto rappresenta un'immagine istantanea, limitata nel tempo e nello spazio, ma il tumore non rimane uguale, si evolve acquisendo nuove mutazioni che lo possono rendere ancora più aggressivo – sottolinea il Prof. Antonio Russo, Ordinario di Oncologia Medica presso l'Università degli Studi di Palermo, Direttore dell'Unità Operativa Complessa del Policlinico Universitario di Palermo e membro del Consiglio Direttivo Nazionale AIOM (Associazione Italiana di Oncologia Medica) -. È quindi fondamentale sviluppare nuove tecniche, che consentano un miglior follow-up dei pazienti. La biopsia liquida rappresenta una valida opzione: è una procedura minimamente invasiva che permette di studiare alcune componenti tumorali (Cellule Tumorali Circolanti e il DNA tumorale circolante) direttamente da un semplice prelievo di

sangue. Negli ultimi anni, la ricerca in quest'ambito ha subito un incremento esponenziale e l'interesse della comunità scientifica è in continuo aumento. La biopsia liquida oggi è utilizzata nella pratica clinica nei pazienti con tumore del polmone non a piccole cellule, dopo la diagnosi, per individuare la mutazione del gene EGFR (Epidermal Growth Factor Receptor), ma sta aumentando il peso di questa tecnica per controllare nel tempo l'evoluzione della malattia, cioè per capire se il paziente risponde alla terapia estendendone così l'impiego a diversi tipi di neoplasie. Questo utilizzo della biopsia liquida, che consente il monitoraggio costante e non invasivo della patologia, è ristretto per ora ad alcuni centri di riferimento e ne rappresenta il futuro impiego su larga scala".

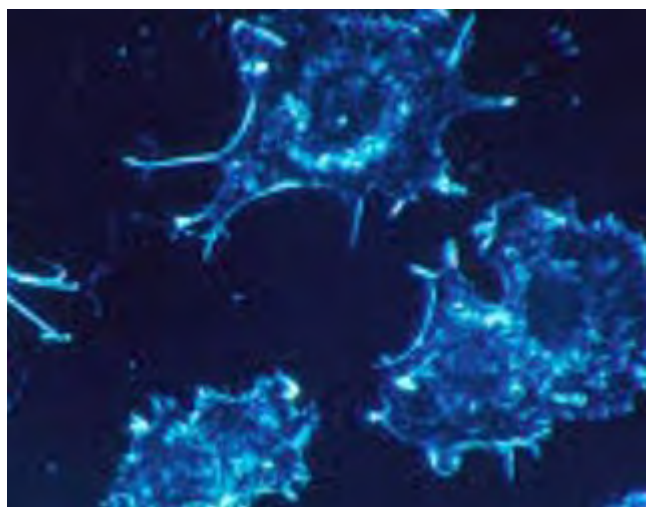
"Oggi il monitoraggio viene essenzialmente effettuato attraverso metodiche di tipo radiologico, quali TAC o PET, che di fatto forniscono soltanto informazioni sull'andamento della malattia in termini di cambiamenti dimensionali e/o di attività – spiega la Prof.ssa Silvia Novello, Ordinario di Oncologia Medica all'Università di Torino, Responsabile della Struttura Semplice Dipartimentale di Oncologia Toracica del San Luigi di Orbassano e membro del Consiglio Direttivo Nazionale AIOM -. La ripetizione della biopsia su tessuto è d'altro canto un esame invasivo, non sempre praticabile, e comunque impattante sulla qualità di vita del malato. Nel tumore del polmone con alterazione molecolare, è possibile individuare, anche in anticipo, la resistenza al trattamento mediante la valutazione dell'alterazione stessa nel plasma, prima e durante la terapia. Se il trattamento è efficace, l'alterazione si modifica. La progressione della malattia può essere osservata radiologicamente, ma in maniera più precisa è individuabile nel sangue a livello molecolare e anche anticipatamente rispetto alle modifiche osservabili con TAC e PET". "Inoltre – continua la Prof.ssa Novello – prospettive importanti si stanno aprendo per l'uso della biopsia liquida come strumento di screening per la diagnosi precoce associandola alla TAC spirale. Va infatti ricordato che circa il 60-70% delle neoplasie polmonari è diagnosticato in fase avanzata di malattia".

Al convegno di Firenze sono presentate anche le raccomandazioni per la caratterizzazione molecolare del carcinoma del polmone (41.500 nuovi casi in Italia nel 2018). "Sono state stilate da 10 esperti – sottolinea il Dott. Truini -. Abbiamo considerato i problemi morfologici da affrontare, in particolare la necessità di utilizzare la minor quantità possibile di tessuto perché nella maggior parte dei casi abbiamo a disposizione solo frammenti molto piccoli, da gestire al meglio. In questa neoplasia, un biomarcatore, PD-L1, si è rivelato importante per il trattamento con l'immunoterapia. Finora mancavano a livello internazionale linee guida specifiche su PD-L1. Siamo partiti da questo 'vuoto' e abbiamo definito un algoritmo generale diagnostico dedicato al paziente con tumore polmonare, dove PD-L1 si inserisce in un percorso diagnostico complesso che vede la necessità di determinare anche altre alterazioni molecolari, come la mutazione di EGFR e la traslocazione di ALK o di ROS1. Queste raccomandazioni avranno una ricaduta sul lavoro dei gruppi multidisciplinari, indispensabili per il trattamento dei tumori e che includono, fra gli altri, il chirurgo, lo pneumologo, l'anatomo-patologo, l'oncologo medico, il farmacologo e il biologo molecolare".

Le banche dati costituiscono il presupposto dell'oncologia di precisione perché permettono agli oncologi di disporre di più conoscenze e di assumere le decisioni migliori per i pazienti. "All'interno della rete NGS, abbiamo realizzato il primo database nazionale sulla mutazione del gene BRCA nel tumore dell'ovaio – conclude il Prof. Marchetti -. Nell'ambito dei 20 centri della rete NGS, sono state coinvolte 6 strutture (tre Università e tre Istituti di Ricovero e Cura a Carattere Scientifico). Il database è stato validato da bioinformatici di livello internazionale: ad oggi, abbiamo raccolto circa 300 casi di alterazioni, che saranno analizzate dettagliatamente".

<http://www.salutedomani.com/>

GLI ANATOMO-PATOLOGI (SIAPEC-IAP): “COSÌ SCOPRIAMO LE MUTAZIONI RARE DEI TUMORI”



Permette di smascherare, all'interno dei tumori, mutazioni genetiche rare che oggi, nella maggior parte dei casi, non vengono individuate. Si chiama “Progetto Vita”, è il primo al mondo di questo tipo e coinvolge 10 centri pilota di anatomia patologica su tutto il territorio nazionale: è un nuovo approccio tecnologico di analisi molecolare e la sua completa attivazione consentirà di selezionare per terapie mirate più di 10.000 casi di cancro ogni anno in Italia, caratterizzati da alterazioni rare.

Il progetto è stato presentato oggi a Firenze al V Incontro Nazionale del Gruppo Italiano di Patologia Molecolare e Medicina Predittiva, con la partecipazione di circa 150 esperti, organizzato dalla Società Italiana di Anatomia Patologica e di Citologia Diagnostica (SIAPEC-IAP). “È il primo progetto di screening delle mutazioni rare – spiega il Dott. **Mauro Truini**, Presidente Nazionale SIAPEC-IAP -, che dovranno poi essere validate tramite la rete nazionale SIAPEC NGS (*Next-Generation Sequencing*), che include 20 strutture e utilizza metodi di sequenziamento dei geni di nuova generazione, meno costosi e più veloci di quelli tradizionali. Ecco perché il ‘Progetto Vita’ è stato inserito all'interno della rete NGS, che da anni si sta impegnando per diffondere nuove tecnologie per caratterizzare al meglio le neoplasie dal punto di vista molecolare. Le mutazioni rare sono presenti soprattutto in persone giovani, under 50. Questi pazienti potranno così beneficiare di trattamenti a bersaglio molecolare efficaci e già disponibili”.

“Sono circa 200 le diverse forme di tumore e nel 2018 in Italia sono stati stimati 373.300 nuovi casi - afferma il Prof. **Antonio Marchetti**, coordinatore della Rete NGS e del ‘Progetto Vita’, Ordinario di anatomia patologica, Direttore del Centro di Medicina Molecolare Predittiva dell'Università di Chieti e membro del Consiglio Direttivo SIAPEC-IAP -

, per cui il numero globale delle alterazioni rare non è così basso, ma è molto difficile scoprirle. Grazie all'approccio utilizzato nel 'Progetto vita', siamo in grado di superare questi ostacoli e, dopo una prima fase pilota, l'iniziativa verrà estesa su scala nazionale. Perché il paziente possa ricevere una terapia di precisione sono necessarie una diagnosi accurata e una definizione del profilo molecolare della malattia con test specifici. La diagnosi può essere garantita attraverso il lavoro di laboratori di qualità in grado di fornire risultati standardizzati che supportino il lavoro dei clinici. Questi pazienti sono candidabili a un trattamento definito 'tumore agnostico', perché non è legato all'organo di insorgenza della neoplasia ma alla mutazione genetica individuata".

Novità importanti anche sul fronte del monitoraggio della malattia grazie al prelievo di sangue. "La biopsia su tessuto rappresenta un'immagine istantanea, limitata nel tempo e nello spazio, ma il tumore non rimane uguale, si evolve acquisendo nuove mutazioni che lo possono rendere ancora più aggressivo - sottolinea il Prof. **Antonio Russo**, Ordinario di Oncologia Medica presso l'Università degli Studi di Palermo, Direttore dell'Unità Operativa Complessa del Policlinico Universitario di Palermo e membro del Consiglio Direttivo Nazionale AIOM (Associazione Italiana di Oncologia Medica) -. È quindi fondamentale sviluppare nuove tecniche, che consentano un miglior follow-up dei pazienti.

La biopsia liquida rappresenta una valida opzione: è una procedura minimamente invasiva che permette di studiare alcune componenti tumorali (Cellule Tumorali Circolanti e il DNA tumorale circolante) direttamente da un semplice prelievo di sangue. Negli ultimi anni, la ricerca in quest'ambito ha subito un incremento esponenziale e l'interesse della comunità scientifica è in continuo aumento. La biopsia liquida oggi è utilizzata nella pratica clinica nei pazienti con tumore del polmone non a piccole cellule, dopo la diagnosi, per individuare la mutazione del gene EGFR (*Epidermal Growth Factor Receptor*), ma sta aumentando il peso di questa tecnica per controllare nel tempo l'evoluzione della malattia, cioè per capire se il paziente risponde alla terapia estendendone così l'impiego a diversi tipi di neoplasie. Questo utilizzo della biopsia liquida, che consente il monitoraggio costante e non invasivo della patologia, è ristretto per ora ad alcuni centri di riferimento e ne rappresenta il futuro impiego su larga scala".

"Oggi il monitoraggio viene essenzialmente effettuato attraverso metodiche di tipo radiologico, quali TAC o PET, che di fatto forniscono soltanto informazioni sull'andamento della malattia in termini di cambiamenti dimensionali e/o di attività – spiega la Prof.ssa **Silvia Novello**, Ordinario di Oncologia Medica all'Università di Torino, Responsabile della Struttura Semplice Dipartimentale di Oncologia Toracica del San Luigi di Orbassano e membro del Consiglio Direttivo Nazionale AIOM -. La ripetizione della biopsia su tessuto è d'altro canto un esame invasivo, non sempre praticabile, e comunque impattante sulla qualità di vita del malato. Nel tumore del polmone con alterazione molecolare, è possibile individuare, anche in anticipo, la resistenza al trattamento mediante la valutazione dell'alterazione stessa nel plasma, prima e durante la terapia. Se il trattamento è efficace, l'alterazione si modifica. La progressione della malattia può essere osservata radiologicamente, ma in maniera più precisa è individuabile nel sangue a livello molecolare e anche anticipatamente rispetto alle modifiche osservabili con TAC e PET". "Inoltre – continua la Prof.ssa Novello - prospettive importanti si stanno aprendo per l'uso della biopsia liquida come strumento di screening per la diagnosi precoce associandola alla TAC spirale. Va infatti ricordato che circa il 60-70% delle neoplasie polmonari è diagnosticato in fase avanzata di malattia".

Al convegno di Firenze sono presentate anche le raccomandazioni per la caratterizzazione molecolare del carcinoma del polmone (41.500 nuovi casi in Italia nel 2018). "Sono state stilate da 10 esperti – sottolinea il Dott. **Truini** -. Abbiamo considerato i problemi morfologici da affrontare, in particolare la necessità di utilizzare la minor quantità possibile

di tessuto perché nella maggior parte dei casi abbiamo a disposizione solo frammenti molto piccoli, da gestire al meglio. In questa neoplasia, un biomarcatore, PD-L1, si è rivelato importante per il trattamento con l'immunoterapia. Finora mancavano a livello internazionale linee guida specifiche su PD-L1. Siamo partiti da questo 'vuoto' e abbiamo definito un algoritmo generale diagnostico dedicato al paziente con tumore polmonare, dove PD-L1 si inserisce in un percorso diagnostico complesso che vede la necessità di determinare anche altre alterazioni molecolari, come la mutazione di EGFR e la traslocazione di ALK o di ROS1. Queste raccomandazioni avranno una ricaduta sul lavoro dei gruppi multidisciplinari, indispensabili per il trattamento dei tumori e che includono, fra gli altri, il chirurgo, lo pneumologo, l'anatomo-patologo, l'oncologo medico, il farmacologo e il biologo molecolare”.

Le banche dati costituiscono il presupposto dell'oncologia di precisione perché permettono agli oncologi di disporre di più conoscenze e di assumere le decisioni migliori per i pazienti. “All'interno della rete NGS, abbiamo realizzato il primo database nazionale sulla mutazione del gene BRCA nel tumore dell'ovaio – conclude il Prof. **Marchetti** -. Nell'ambito dei 20 centri della rete NGS, sono state coinvolte 6 strutture (tre Università e tre Istituti di Ricovero e Cura a Carattere Scientifico). Il database è stato validato da bioinformatici di livello internazionale: ad oggi, abbiamo raccolto circa 300 casi di alterazioni, che saranno analizzate dettagliatamente”.