



## Tumori, studio italiano rivela alterazioni associate a sindromi ereditarie

### Descrizione

(Adnkronos) Per la prima volta in una popolazione di pazienti italiani è dimostrato che l'analisi del tessuto tumorale con pannelli genomici ampi può individuare alterazioni in geni che causano sindromi ereditarie da cancro. Questo approccio può consentire l'individuazione di famiglie ad elevato rischio di sviluppare neoplasie, nelle quali programmi di prevenzione e di diagnosi precoce possono ridurre in maniera significativa la mortalità da cancro. Il Registro nazionale delle mutazioni actionable (Rational) è uno studio multicentrico, osservazionale, promosso dalla Federazione italiana dei gruppi cooperativi oncologici (Ficog).

L'obiettivo primario dello studio afferma Evaristo Maiello, Oncologia medica Fondazione Irccs Casa Sollievo della Sofferenza e presidente Ficog è la descrizione della frequenza di mutazioni che consentono un intervento terapeutico in pazienti che ricevano una caratterizzazione genetico-molecolare con metodiche di next generation sequencing (Ngs), test di sequenziamento genetico di nuova generazione. Lo studio Rational prevede l'arruolamento in due diversi bracci. Nel braccio B, il tessuto tumorale di pazienti con diversi tipi di tumore è stato analizzato con i pannelli di Foundation Medicine che coprono oltre 300 geni, tra cui alcuni potenzialmente coinvolti in sindromi ereditarie del cancro. La Società europea di oncologia medica (Esmo) raccomanda che, quando alterazioni sono rilevate in 40 geni associati a sindromi ereditarie da cancro, il paziente venga inviato a una consulenza genetica per confermare l'eventuale ereditarietà della mutazione identificata. Questa procedura è fortemente raccomandata in particolare per un gruppo di 7 geni con forte correlazione con ereditarietà, tra cui i geni responsabili di forme ereditarie di cancro della mammella, dell'ovaio, del colon e della tiroide.

L'analisi di mutazioni in geni associati a sindromi ereditarie del cancro di 1.339 pazienti arruolati nello studio Rational è stata pubblicata sulla rivista Jco Precision Oncology della Società americana di oncologia clinica (Asco) spiega Nicola Normanno, direttore scientifico dell'Irccs Ist di Meldola. Lo studio ha rivelato la presenza di mutazioni in 193 casi, il 14,4% del totale. Mutazioni nei 7 geni con maggiori evidenze di ereditarietà sono state trovate in 59 pazienti, che presentavano anche tumori di solito non sottoposti ad analisi genetiche. Lo studio Rational ha anche individuato riarrangiamenti di geni associati ad ereditarietà in ulteriori 53 pazienti, evidenziando per la prima volta la necessità di non soffermarsi solo sulle mutazioni, ma di valutare anche alterazioni genomiche più

complesse?•. Tuttavia â?? sottolinea la Ficog â?? solo una piccola percentuale dei pazienti con mutazioni potenzialmente associate a ereditarietÃ ˆ” stata avviata a una consulenza genetica.

â??La bassa percentuale di pazienti avviati a una consulenza genetica suggerisce la necessitÃ di formazione specifica dei sanitari sulle implicazioni germinali di test eseguiti con ampi pannelli â?? conclude Carmine Pinto, direttore dellâ??Oncologia medica dellâ??Irccs di Reggio Emilia â?? Lâ??impiego di queste tecnologie e la loro interpretazione dovrebbero sempre essere effettuate nellâ??ambito dei Molecular tumor board, in cui genetisti, biologi molecolari e patologi possono contribuire a una corretta interpretazione dei risultatiâ?•.

â??

salute

webinfo@adnkronos.com (Web Info)

### Categoria

1. Comunicati

### Tag

1. Ultimora

### Data di creazione

Ottobre 10, 2025

### Autore

redazione

default watermark