



Istituto Tumori
"Giovanni Paolo II"
I.R.C.C.S.
BARI



FONDAZIONE IRCCS
ISTITUTO NAZIONALE
DEI TUMORI



Sei IRCCS oncologici uniti per creare un database comune. Obiettivo: migliorare la diagnostica di laboratorio e l'utilizzo clinico dell'analisi genetica condividendo le conoscenze scientifiche, nell'ottica di fornire alla comunità medica strumenti validati per l'interpretazione del risultato del test BRCA a scopo di predizione del rischio



Meldola (FC) , 7 marzo 2017 – Un innovativo progetto di rete tra istituti di cura a carattere scientifico (IRCCS) oncologici per realizzare un database che raccolga e cataloghi i dati sulle varianti dei principali geni responsabili dello sviluppo ereditario di tumori della mammella e dell'ovaio (BRCA1 e BRCA2) allo scopo di promuovere la qualità e l'omogeneità dell'interpretazione dei test su questi geni con finalità cliniche e, contestualmente, accrescere e condividere le conoscenze a livello internazionale.

Grazie alla collaborazione tra sei IRCCS oncologici italiani – Centro di Riferimento Oncologico (CRO) di Aviano, Istituto Tumori "Giovanni Paolo II" di Bari, AOU San Martino – Istituto nazionale per la ricerca sul cancro (IST) di Genova, Istituto Scientifico Romagnolo per lo Studio e la cura dei Tumori (IRST) di Meldola (FC), Istituto Nazionale Tumori (INT) di Milano, Istituto Oncologico Veneto (IOV) di Padova, con il fondamentale supporto del Consorzio Interuniversitario CINECA per gli aspetti informatici e gestionali – è nata D.I.V.A. Database italiano varianti BRCA1 e BRCA2, un'infrastruttura funzionale permanente che, al di là di specifici studi o di un singolo progetto di ricerca, solitamente limitati a poche annualità e ad obiettivi mirati, consenta la possibilità di perseguire finalità comuni.

Oggi sappiamo che le donne portatrici di alcuni tipi di varianti ereditarie dei geni BRCA1 o BRCA2 corrono un alto rischio di sviluppare, nel corso della propria vita, tumori della mammella e dell'ovaio. Poter riconoscere tale situazione di predisposizione genetica consente alle donne di prendere in considerazione, fin dalla giovane età, varie opzioni di riduzione del rischio per questi tumori.

Uno degli aspetti critici nell'implementazione di percorsi assistenziali in questo settore è la difficoltà, ancora oggi rilevante, nell'interpretare il potenziale significato clinico di alcune varianti ereditarie di questi geni, quindi la difficoltà di comprendere se una data variante sia effettivamente in grado di conferire un alto rischio di tumore (si tratta di un rischio di sviluppare la patologia attorno al 60%, ovvero

5-10 volte superiore al rischio della popolazione generale).

Sono diversi i motivi che spiegano il permanere di questa difficoltà a più di 20 anni dall'identificazione dei geni BRCA, in particolare il livello di complessità dei geni stessi, la grande variabilità fra individui appartenenti alla stessa popolazione e tra popolazioni diverse, l'impossibilità in molti casi di stabilire un'immediata correlazione tra il difetto funzionale introdotto dalla variante genetica ed il rischio di tumore.

La comunità medico/scientifica internazionale sta affrontando queste problematiche attraverso la creazione di iniziative e consorzi che permettano la condivisione dei dati e la realizzazione di progetti specifici di ricerca, nell'ottica di fornire alla comunità medica strumenti validati per l'interpretazione del risultato del test BRCA a scopo di predizione del rischio.

L'articolazione su ampia scala di tali consorzi e la presenza in essi di competenze diverse e complementari tra loro è requisito indispensabile per il successo di queste iniziative. Si pensi, ad esempio, di voler studiare una singola variante riportata in pochi casi da centri di paesi o, addirittura, continenti diversi: occorre avere un sistema che consenta di ricevere eventuali altre segnalazioni della stessa variante ed esperti che siano in grado di affrontare i problemi metodologici e sperimentali inerenti lo studio dei difetti funzionali associati a quella variante e la sua relazione con il rischio di tumore.

Da qui, discende che il progetto D.I.V.A. abbia tra le proprie finalità anche quella di favorire la promozione e la partecipazione a studi nazionali ed internazionali da parte dei centri oncologici italiani che si occupano di questa problematica, ed estendere successivamente il modello di lavoro anche ad altri geni di predisposizione ereditaria ai tumori della mammella e dell'ovaio.

L'intenzione dei promotori di D.I.V.A. è quella di riuscire a realizzare un sistema virtuoso in cui i singoli operatori, di laboratorio e clinici, trovino un riferimento autorevole per dare risposte corrette alle donne che si sottopongono al test BRCA (i potenziali danni iatrogeni di una errata classificazione sono molto importanti e non possono non essere considerati; si pensi, ad esempio, alla chirurgia profilattica mammaria e/o ovarica in donne sane, eseguita in assenza di una chiara evidenza di una predisposizione genetica) e possano nel contempo concorrere all'avanzamento delle conoscenze, anche se operano in centri periferici (ogni segnalazione di varianti rare è preziosa per arrivare ad una classificazione corretta).

La logica di rete che sottende il progetto è quella che porta avanti Alleanza Contro il Cancro, l'associazione tra IRCCS oncologici italiani nata nel 2002 per volere del Ministero della Salute, al fine di promuovere la ricerca clinica e traslazionale oncologica e consentire un più rapido e corretto inserimento nella pratica clinica degli avanzamenti delle conoscenze scientifiche nei settori della prevenzione, diagnosi e terapia dei tumori.

fonte: ufficio stampa