



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

*Prof. Antonio Marchetti, ordinario anatomia patologica Università di Chieti: “Indispensabile l’inquadramento del cancro ‘a tutto tondo’, nell’ambito di una diagnostica integrata”. Al via oggi il VII Incontro Nazionale del Gruppo Italiano di Patologia Molecolare e Medicina Predittiva*



Milano, 6 settembre 2021 - È una realtà consolidata la Rete nazionale di laboratori ad alta tecnologia in grado di individuare le alterazioni molecolari che condizionano la scelta della terapia “giusta” nei pazienti oncologici. Attivata nel 2017, ogni anno realizza oltre 17.660 test (in media 654 per centro) utilizzando le tecniche di sequenziamento genico di nuova generazione (Next Generation Sequencing, NGS) per la diagnostica dei tumori. Preoccupano però le differenze territoriali: l’80% delle strutture si trova al Centro/Nord, sono ancora troppo poche al Sud. In rapporto al numero degli abitanti, nel Meridione è presente la metà dei laboratori rispetto al Centro/Nord.

Il dato emerge dallo studio pubblicato recentemente su “Pathologica”, la rivista internazionale della SIAPEC-IAP (Società Italiana di Anatomia Patologica e Citopatologia Diagnostica), e presentato al VII Incontro Nazionale del Gruppo di Patologia Molecolare e Medicina Predittiva (PMMP) della società scientifica, che si svolge in forma virtuale da oggi al 10 settembre.

“Il sequenziamento di nuova generazione è una tecnologia innovativa sempre più utilizzata nei centri diagnostici per la valutazione simultanea di numerose alterazioni molecolari e la selezione dei pazienti per l'oncologia di precisione - spiega Antonio Marchetti, ordinario di anatomia patologica e Direttore del Centro di Diagnostica Molecolare Oncologica dell'Università di Chieti e Coordinatore del Gruppo di Studio di Patologia Molecolare e Medicina Predittiva, attraverso il quale SIAPEC-IAP ha seguito il progressivo sviluppo dei laboratori di Anatomia Patologica che hanno adottato la tecnologia NGS nella diagnostica dei tumori - Dal 2017, le attività della 'Rete nazionale NGS SIAPEC' sono state progressivamente implementate. Questa indagine ha permesso di valutare il livello di utilizzo della diagnostica genomica in oncologia su tutto il territorio, grazie all'analisi di numerosi parametri”.

Hanno partecipato 30 centri, diciassette situati al Nord, 7 al Centro e 6 al Sud. Il rapporto laboratorio diagnostico/popolazione è di 1/1,6 milioni di abitanti al Nord, 1/1,7 milioni al Centro e 1/3,4 milioni al Sud/isole. Tredici centri sono considerati altamente produttivi (da 500 a 2.500 test eseguiti ogni anno), 6 presentano una produttività media (da 200 a 500) e 11 si caratterizzano per scarsa attività o sono definiti in fase di implementazione (meno di 200 test).

La produttività è strettamente connessa alla disponibilità di procedure automatizzate. Inoltre, ai responsabili dei centri è stato chiesto se il laboratorio fosse connesso funzionalmente a un “Molecular Tumor Board” (MTB), cioè al gruppo multidisciplinare per la gestione dei dati molecolari e il trattamento dei pazienti. Due terzi dei centri sono connessi a un MTB, ma solo nel 30% dei casi quest'ultimo è ratificato con decreto regionale. I professionisti più frequentemente coinvolti nel core team del MTB sono il patologo, l'oncologo, il biologo molecolare, il genetista, il farmacologo e il bioinformatico. Specifiche figure con competenze bioinformatiche sono presenti solo nel 40% dei centri. I test hanno riguardato soprattutto i tumori del polmone, ovaio, colon, melanoma e quello della mammella.

“La diagnostica NGS in Italia è in fase di crescita progressiva, ma la situazione generale è ancora eterogenea in termini di distribuzione geografica, caratteristiche dei laboratori e test diagnostici eseguiti - afferma il prof. Marchetti - L'implementazione di attività che favoriscano l'armonizzazione, la logistica e la convergenza del materiale biologico nei centri di riferimento diagnostico per le analisi molecolari è una priorità per lo sviluppo di una rete funzionale di laboratori sul nostro territorio. Tutto ciò, unitamente alla gestione dei dati da parte dei Molecular Tumor Board, in stretto rapporto con gruppi oncologici multidisciplinari in percorsi ben definiti all'interno delle reti oncologiche regionali, potrà assicurare un consistente incremento della qualità, un abbattimento dei costi per i test ed elevati livelli di appropriatezza diagnostico-terapeutica”.

“Il ruolo del patologo è fondamentale nell'inquadramento delle patologie oncologiche - continua il prof.

Marchetti - È un professionista le cui competenze spaziano dalla morfologia, anche digitalizzata, alla caratterizzazione immunofenotipica dei tessuti secondo i più recenti sviluppi della tecnologia, all'analisi molecolare in vitro con l'unico scopo di conoscere a fondo le basi dei processi patologici coinvolti nello sviluppo e nella progressione dei tumori, indispensabili oggi per un trattamento efficace e personalizzato. Le possibilità di trattamento di un paziente neoplastico dipendono non da una singola alterazione genomica, per quanto essa possa essere importante ai fini del trattamento, ma da un insieme di informazioni che derivano da un inquadramento del tumore 'a tutto tondo', omnicomprensivo nell'ambito di una diagnostica integrata”.

Nel VII Incontro Nazionale del PMMP sono approfonditi anche i principali sviluppi tecnologici e applicativi nei diversi settori delle patologie oncologiche in sessioni sistematiche dedicate, a partire dal “Progetto Vita”.

“Questo studio ha previsto una Fase 1, in cui sono state selezionate circa 10.000 forme rare di tumore a partire da varie centinaia di migliaia di casi dagli archivi dei 18 centri partecipanti ed è attualmente in Fase 2, corrispondente all'analisi immunofenotipica - spiega Anna Sapino, Presidente SIAPEC-IAP - La fase 3, che prevede la validazione dei risultati, è programmata per la fine di quest'anno. Il ‘Progetto Vita’ ha previsto uno sforzo multicentrico notevole sul territorio nazionale per la costituzione di una banca tissutale societaria su Tissue Micro Arrays (TMA) relativa a più di 10.000 forme tumorali rare, perché esordite in giovane età o ad istotipo non comune. Lo scopo dello studio è quello di evidenziare rare alterazioni del DNA, utilizzando un nuovo approccio tecnologico, applicato per la prima volta in Italia in questo contesto, per ridurre i tempi e i costi delle analisi. L'intento del network di studio è quello di identificare precocemente mutazioni molecolari rare e migliorare le condizioni di vita e la sopravvivenza dei pazienti. La maggiore appropriatezza diagnostica si accompagna così alla ottimizzazione delle risorse. L'allestimento della banca tissutale su TMA, concluso recentemente, permetterà l'analisi in tempi brevi di numerosi biomarcatori utili per il trattamento dei pazienti con farmaci a bersaglio molecolare. Lo screening su TMA sarà condotto mediante analisi immunofenotipiche disponibili in tutti i centri di anatomia patologica. I rari casi risultati positivi allo screening saranno poi validati mediante analisi molecolari in centri di riferimento diagnostico, quali quelli della Rete nazionale NGS”.

Nel meeting sono approfondite anche aree specifiche della diagnostica molecolare oncologica (patologia mammaria, ovarica, tiroidea, gastro-intestinale, pancreatico-biliare, polmonare ecc.), coordinate da esperti dei rispettivi settori. Una sessione riguarda le attività di un network intergruppo SIAPEC sulle patologie trasmesse ereditariamente, che si è costituito recentemente e che prevede la stretta collaborazione con altre società e associazioni. Infine, due sessioni sono dedicate rispettivamente alla biopsia liquida, che rappresenta un importante settore applicativo soprattutto nella diagnostica precoce delle neoplasie e nel monitoraggio dei pazienti durante le terapie a bersaglio molecolare, e ai biomarcatori per i trattamenti immunoterapici, nuova arma dell'oncologia di precisione.