

*Prof. Paolo Marchetti, Ordinario di Oncologia all'Università La Sapienza di Roma: "Attraverso una più approfondita analisi genomica della neoplasia si possono scegliere terapie più efficaci, indirizzare il malato verso un altro studio clinico e favorire la prevenzione per l'intera famiglia"*



Parigi, 13 settembre 2022 - La profilazione estesa può cambiare la lotta al cancro. Un solo test è in grado di ricercare e analizzare oltre 340 mutazioni, con vantaggi diretti per almeno il 40% dei pazienti. Nel dettaglio, il 56% dei pazienti che hanno effettuato la profilazione molecolare estesa della loro neoplasia è stato al centro della discussione da parte di un gruppo multidisciplinare.

Di questi, oltre la metà ha avuto la possibilità di ricevere immediatamente o, dopo una terapia scelta dal Centro di riferimento, farmaci a bersaglio molecolare o immunoterapia. Inoltre, nel 18% dei casi il test ha fornito indicazioni utili a correggere la chemioterapia, identificata come la migliore prima di conoscere il risultato della profilazione estesa, e il 12% ha avuto la possibilità di accedere ad altri studi presenti nel nostro Paese.

In conclusione, circa il 40% dei pazienti ha ottenuto opportunità terapeutiche aggiuntive dalla profilazione genomica estesa, rispetto alla valutazione delle sole mutazioni note per la possibile associazione con farmaci a bersaglio molecolare.

Inoltre, nel 16% dei casi, è stata identificata un'alterazione della cellula tumorale presente nell'intero organismo e che predispone all'insorgenza del cancro. Quest'ultimo è il punto di partenza per eseguire, a

cascata, una consulenza oncogenetica per ricercare questa mutazione anche tra gli altri familiari e, quindi, aprire un ombrello protettivo su tutta la famiglia.

Sono questi i principali risultati emersi dallo studio “Rome Trial”, promosso dall’Istituto Superiore di Sanità, dall’Università di Roma La Sapienza e dalla Fondazione per la Medicina Personalizzata. I dati sono presentati al Congresso della Società Europea di Oncologia Medica (ESMO), che si chiude oggi a Parigi.



*Prof. Paolo Marchetti*

“Nell’oncologia di precisione deve essere superato l’assioma mutazione/farmaco - afferma il prof. Paolo Marchetti, Direttore Scientifico IDI di Roma, Ordinario di Oncologia all’Università La Sapienza di Roma e Presidente della Fondazione per la Medicina Personalizzata - È necessario studiare nell’insieme quante più alterazioni possibili per comprendere non solo il possibile bersaglio, ma anche le sue vie di interazione. Con il nostro studio abbiamo analizzato oltre 780 pazienti di diversi centri della Penisola. Abbiamo dimostrato che un’ampia profilazione genomica all’interno di uno specifico Molecular Tumor Board (MTB), cioè un gruppo multidisciplinare, determina vantaggi importanti per quei malati che possono ricorrere a farmaci a bersaglio molecolare o all’immunoterapia, indipendentemente dalla sede iniziale della neoplasia e dalla disponibilità di studi preliminari di attività”.

Inoltre, oggi verrà presentato a Roma presso l’Istituto Superiore di Sanità il progetto di studio Beyond the Rome Trial, un’estensione della ricerca illustrata all’ESMO. Verrà condotto in una rete di Centri di eccellenza (i 41 già aderenti al Rome Trial) e in 11 MTB di rilevanza nazionale, che utilizzeranno una stessa piattaforma di discussione e raccolta dati, realizzata dal CINECA insieme all’Università La Sapienza.

“Vogliamo sviluppare in Italia un progetto di oncologia mutazionale con tutte le sue innumerevoli potenzialità - prosegue il prof. Marchetti - La profilazione estesa è, infatti, molto più ‘grande’ di quella tradizionale legata al modello istologico. Quest’ultima si basa sulla ricerca di una singola mutazione a cui associare un farmaco. In questi casi il patologo, per aiutare l’oncologo a selezionare la terapia, per esempio, nel tumore del polmone, deve svolgere dieci singoli esami. È invece molto più economico ed efficiente eseguire un test unico in grado di ricercare e studiare tutti insieme i geni attraverso l’impiego di piccoli pannelli di NGS. Tuttavia, a fianco di questo modello tradizionale definito “istologico”, oggi sono note le grandi opportunità offerte dal Next Generation Sequencing (NGS) o sequenziamento in parallelo nella applicazione del modello ‘mutazionale’”.

“Nella profilazione estesa non utilizziamo piccoli pannelli NGS per vedere otto o dieci mutazioni. Svolgiamo una ricerca più ampia e riusciamo ad analizzare fino a 340 o oltre 500 mutazioni significative nella evoluzione della neoplasia. La profilazione estesa oggi può essere svolta in diversi Centri italiani ed è effettuata nei pazienti oncologici metastatici che hanno svolto non più di due linee di trattamento. Lo studio che verrà proposto oggi alle Aziende del farmaco e a quelle impegnate nella profilazione genomica rappresenta una risposta alla necessità di regolare l’accesso a terapie a bersaglio molecolare, di cui non abbiamo ancora informazioni in singole tipologie di tumore. Non è sufficiente effettuare un test genomico per pensare di trattare i pazienti al di fuori di un percorso controllato e condiviso. Evitare trattamenti improvvisati e promuovere la conoscenza in questo settore della oncologia mutazionale rappresenta la sfida che stiamo conducendo insieme a prestigiose Istituzioni”, conclude il prof. Marchetti.