

## CACCIA AI GENI EREDITARI: UN TEST RIVOLUZIONARIO MAPPA IL RISCHIO DI AMMALARSI

*Milano, 19 aprile 2017* - Un nuovo test in grado di mappare il rischio genetico, studiando simultaneamente 115 mutazioni genetiche ereditarie, e l'iniziativa di offrirlo per un anno a tutte le pazienti IEO con tumore ovarico: con questo programma esordisce il Laboratorio di Genomica Clinica dell'Istituto Europeo di Oncologia. Lo presentano oggi alla stampa Roberto Orecchia, Direttore Scientifico, Piergiuseppe Pelicci, Direttore Ricerca, Nicoletta Colombo, Direttore Programma Ginecologia, Bernardo Bonanni, Direttore Prevenzione e Genetica Oncologica, Massimo Barberis, Direttore Diagnostica Istopatologica e Molecolare.

«L'attività di Genomica Clinica ci pone in linea con il movimento mondiale della Medicina di Precisione, lanciato nel 2015 negli USA con la "Precision Medicine Initiative" dell'allora Presidente Obama, ed è il fiore all'occhiello della ricerca IEO -dichiara Orecchia-. Stiamo vivendo un momento straordinario. Nel 2016 il nostro impact factor (l'indicatore che, in sostanza, misura l'autorevolezza della ricerca scientifica) è a quota 3.165, con un balzo in avanti di quasi 300 punti rispetto all'anno precedente; le nostre pubblicazioni hanno raggiunto il picco di 450, con un aumento di 50 lavori in rapporto al 2015. Nel 2016 abbiamo attivato 104 nuovi studi clinici sperimentali e abbiamo condotto 524 studi già attivi. In totale, nel corso del 2016, 4.017 pazienti hanno chiesto di essere inseriti nei protocolli sperimentali della ricerca IEO».

«Il Progetto Genomica IEO ha l'obiettivo di creare per ogni paziente un Passaporto Genetico: un microchip, o Oncochip, che contiene tutti i suoi dati molecolari in relazione ai tumori -spiega Pelicci-. Un documento informatico quindi, in base al quale impostare prevenzione, anche per i parenti in caso di familiarità, diagnosi e terapie mirate. Il nostro primo passo va nella direzione della prevenzione. Utilizzando tecnologie all'avanguardia (Next Generation Sequencing) abbiamo messo a punto un test genetico rapido, preciso ed economicamente sostenibile, in grado di mappare il rischio genetico ereditario analizzando in un unico chip le 115 mutazioni genetiche conosciute. I vantaggi evidenti sono tre: il primo è che possiamo identificare meglio il rischio individuale e attivare percorsi di protezione personalizzati; il secondo è che identifichiamo un maggior numero di potenziali tumori ereditari e quindi possiamo estendere la protezione a più persone, in particolare ai gruppi familiari; e il terzo è che, conoscendo più mutazioni geniche, possiamo cercare più farmaci molecolari preventivi che le contrastino, andando a limitare, nel tempo, la diffusione del tumore. In un domani molto vicino, oltre al rischio ereditario, potremo avere maggiori informazioni sul rischio individuale, scoprendo dallo studio del DNA se le nostre cellule hanno subito influenze negative dall'ambiente. A breve avremo, per ognuno di noi, la mappa completa del rischio di ammalarsi di cancro».

«I test di nuova generazione che utilizzano i "multigene panel", in grado di analizzare più geni contemporaneamente, sono una risorsa incredibile per la prevenzione -continua Bonanni-. È ancora oggi molto importante accedere a un test genetico mirato dopo la valutazione della storia personale e familiare, ma il risultato di questa selezione specifica, in una certa percentuale di casi, risulta negativo perché i geni coinvolti possono essere diversi da quelli analizzati. La nuova possibilità di avere informazioni su uno spettro molto più ampio di geni potenzialmente portatori di una mutazione ereditaria apre le porte a una più completa "Medicina dell'alto rischio", sempre più personalizzata: vale a dire una protezione dal rischio

individuale e familiare di ammalarsi, attraverso programmi clinici sempre più efficaci, che vanno da speciali controlli di imaging a raccomandazioni alimentari, dalle terapie farmacologiche alla chirurgia profilattica».

«In alcuni casi le alterazioni molecolari, comprese le mutazioni ereditarie, presenti nel tumore non necessariamente sono presenti anche nelle cellule non tumorali -precisa Barberis-. Per questo in IEO integriamo i dati della genetica con i dati della patologia molecolare. L'obiettivo è che nessun paziente resti indietro. Così raccogliamo frutti insperati perché in molti casi, studiando le sue cellule malate, troviamo le alterazioni geniche che sono bersaglio di nuovi farmaci biologici in grado di portare un beneficio concreto. Un caso tipico è quello del tumore ovarico».

«Per il tumore dell'ovaio -conclude Colombo- conoscere se il genoma della paziente presenta mutazioni ereditarie, in particolare dei geni BRCA 1 e 2, è fondamentale non solo per la prevenzione, ma anche per la cura. Le pazienti con mutazione BRCA hanno infatti un'alta probabilità di rispondere alla terapia con una classe di farmaci chiamati PARP inibitori, oltre ad essere "good responders" alla chemioterapia tradizionale. Trovare la mutazione significa dunque trovare la cura mirata. Dall'altro lato, sapendo che la mutazione BRCA è ereditaria, siamo autorizzati a proporre il test anche agli altri membri della famiglia, al fine di proteggerli da un eventuale rischio aumentato, in caso risultino positivi. Per questo, abbiamo deciso di offrire per un anno a tutte le pazienti IEO con tumore ovarico il test genetico completo. Sarà la prima iniziativa di ricerca clinica del Women's Cancer Center, il neonato centro multidisciplinare per la presa in carico globale della donna. Un'iniziativa unica in Italia, che crediamo possa contribuire a mettere uno stop alla diffusione del tumore ovarico, una malattia difficile, che oggi è ancora la prima causa di mortalità per neoplasie ginecologiche».

Per informazioni, ufficio stampa:

Donata Francese [donata.francese@dfpress.it](mailto:donata.francese@dfpress.it)

Francesca Massimino [francesca.massimino@dfpress.it](mailto:francesca.massimino@dfpress.it)

02 89075019 – 335 6150331 – 339 5822332