

03 aprile 2025

PROGETTO: TERAPIE innovative in Gliomi

Negli ultimi anni nell'oncologia in generale ma in modo particolare nella neuroncologia ha assunto un ruolo sempre più importante la **caratterizzazione molecolare** del tumore. Conoscere il profilo molecolare di un tumore, ovvero le specifiche mutazioni o l'espressione genica dello stesso, vuol dire avere dei possibili bersagli terapeutici da poter colpire per frenare la crescita tumorale.

Fondamentale per poter agire efficacemente è anche ottenere queste informazioni in **tempi brevi**, ciò è realizzabile utilizzando strumenti all'avanguardia e ad **alta sensibilità** cioè in grado di rilevare anche varianti presenti a bassa frequenza.

Per esempio per quanto riguarda i glioblastomi, tra i tumori più aggressivi del sistema nervoso centrale, uno dei dati molecolari a carattere prognostico già noto da tempo è lo stato di metilazione del promotore del gene MGMT.

Quando il promotore di questo gene è metilato (il che si verifica nel 40% dei casi circa), la risposta al trattamento chemioterapico con Temozolomide è buona e riesce a ritardare la progressione di malattia, consentendo ai pazienti una buona prospettiva di sopravvivenza nel primo anno di malattia.

Quando invece il gene MGMT non è metilato, la risposta alla Temozolomide e ad altri agenti alchilanti, non è efficace, pertanto il tumore tende a ripresentarsi più rapidamente, con una riduzione della prospettiva di sopravvivenza. Nonostante questo, fino ad oggi, anche a questi pazienti viene somministrata la terapia con Temozolomide, non essendo disponibile un altro trattamento di comprovata efficacia.

Attualmente si stanno affacciando sullo scenario mondiale alcuni trattamenti alternativi alla Temozolomide per pazienti con gene MGMT non metilato, ma per poter partecipare a questi studi clinici è indispensabile avere l'informazione sullo stato di metilazione del gene MGMT in tempi rapidi.

Il nostro centro, sarà il primo in Italia ad iniziare, probabilmente già ad inizio maggio, uno di questi trattamenti sperimentali in pazienti non metilati. Per poter accedere allo studio clinico ci viene richiesto di valutare lo stato di metilazione del gene MGMT mediante PCR quantitativa certificata IVD (Dispositivi Medico-Diagnostici) su strumento RelTime dedicato che, ad oggi risulta essere tra gli esami diagnostici più accurati per accertare lo stato di metilazione del gene MGMT.

Lo strumento RealTime citato, inoltre può essere utilizzato per la diagnostica routinaria non solo per lo studio dello stato di metilazione MGMT ma anche per valutare altre varianti tumorali specifiche dei tumori cerebrali (i.e. IDH1-2, BRAF 600E; NTRK; FGFR ...). Il progetto è stato condiviso con la Professoressa Valeria Barresi, Direttore della S.C. di Anatomia Patologica.

Tutti questi saggi possono essere utilizzati per esaminare anche campioni di biopsia liquida, ovvero campioni di liquidi biologici come sangue o liquor, da poter utilizzare nei casi in cui i pazienti non possono essere sottoposti ad operazioni chirurgiche ma anche e soprattutto per il follow up dei pazienti con tumore cerebrale in corso di trattamento.

E' quindi di fondamentale importanza per noi acquisire il prima possibile tale strumento.

L'azienda DiatechPharmacogenetics produttrice dei kit diagnostici tutti marcati IVD ci consegnerebbe IN SERVICE lo strumento (assumendosi e garantendo le successive spese di manutenzione) a fronte di un acquisto annuo di almeno 10.000€ di saggi molecolari in kit.

Presentiamo pertanto proposta di donazione come segue:

5000 euro aprile 2025

5000 euro ottobre 2025

5000 euro aprile 2026

5000 euro ottobre 2026

Per un totale donati di 20000 euro.

Dr.ssa Veronica Redaelli (neurologo della S.C. di Neurologia 2 – Neuroncologia)



Dott.ssa Rosina Paterra (Biologo della S.C. di Neurologia 2 – Neuroncologia)

Il Direttore della SC di neuroncologia e direttore del Dipartimento di neuroncologia

Dr. Antonio Silvani

