

## OVAIO

# La piattaforma delle portatrici di mutazioni nei geni BRCA: uno studio multicentrico

Creazione di una piattaforma in cui vengano registrati i dati riguardanti le portatrici di mutazioni patogenetiche nei geni BRCA. La piattaforma è un sistema organizzato che utilizza metodi osservazionali per raccogliere dati uniformi su una popolazione definita da una particolare malattia e che viene seguita nel tempo.

- I° step: Studio retrospettivo multicentrico osservazionale
- II° step: Studio prospettico multicentrico osservazionale

### Outcome primario:

- raccogliere i dati di ogni donna portatrice di mutazioni patogenetiche nei geni BRCA ½

### Outcomes secondari:

- distribuzione geografica delle mutazioni BRCA e definizione delle mutazioni founder
- identificazione delle aree in cui l'incidenza della mutazione è più alta del previsto
- centralizzazione dei casi in centri altamente specializzati per la prevenzione e il trattamento del cancro relato alla genetica
- definizione della relazione tra mutazioni specifiche e l'insorgenza di specifici tipi di cancro
- valutazione dell'adeguatezza dei criteri per determinare l'accesso alla valutazione genetica
- analizzare fattori di rischio dello stile di vita per lo sviluppo di tumori nei portatori di mutazioni BRCA
- soggetti sani: analizzare le strategie di riduzione del rischio o di prevenzione
  - il ruolo della chemioprevenzione
  - il ruolo della sorveglianza
  - analizzare l'impatto della salpingo-ovariectomia nella riduzione del rischio di cancro al seno
  - analizzare l'impatto della mastectomia profilattica nella riduzione dell'incidenza del cancro al seno

### Outcomes secondari:

- **valutazione delle donne dopo l'annessiectomia profiliattica:**

- qualità della vita dopo l'intervento
- funzione sessuale dopo l'intervento
- salute delle ossa dopo l'intervento
- salute cardiovascolare dopo l'intervento
- fertilità dopo l'intervento chirurgico
- alternative di hrt dopo la chirurgia
- esito dei pazienti con cancro al seno

- **follow-up delle pazienti con cancro alle ovaie**

### Criteri inclusione:

tutte le donne, con età superiore ai 18 anni, portatrici di una mutazione patogenetica di classe 4 e 5 della classificazione dell'Agencia Internazionale di Ricerca sul Cancro dei geni BRCA1 o BRCA2.

### Criteri esclusione:

mutazioni nei geni BRCA1/2 non patogenetiche

Valutazione degli outcomes (esiti clinici) nelle pazienti con carcinoma ovarico avanzato di alto grado in base allo stato di Ricombinazione Omologa e terapie abbinate in uno scenario di real-world

Studio retrospettivo e prospettico, multicentrico, osservazionale a due coorti

Studio che valuta gli outcomes clinici e la sicurezza di pazienti con diagnosi di carcinoma ovarico avanzato di alto grado il cui tumore è stato testato per lo stato di ricombinazione omologa (HR) usando un test di deficit di HR validato

- **Coorte A:** pazienti con carcinoma ovarico con deficit di Ricombinazione Omologa (Homologous Recombination Deficient, HRD) trattate con Olaparib più Bevacizumab come terapia di mantenimento dopo risposta parziale o completa alla chemioterapia di prima linea a base di platino
- **Coorte B:** pazienti con carcinoma ovarico con stato di Ricombinazione Omologa non alterato (Homologous Recombination Proficient,HRP) trattate secondo lo standard di pratica clinica a scelta del medico