



All'incontro del gruppo di studio sulla **PATOLOGIA MOLECOLARE** tenutosi in data **17 settembre 2018** erano presenti i professionisti rappresentanti le seguenti Aziende:

A.O.U. Città della Salute e della Scienza di Torino

A.O.U. Maggiore della Carità Novara

A.O.U. S. Luigi Gonzaga Orbassano

A.O. SS. Antonio e Biagio e Cesare Arrigo Alessandria

A.O. S. Croce e Carle Cuneo

ASL Asti

ASL Città di Torino

AUSL Valle d'Aosta

IRCCS Candiolo

Fondazione Edo ed Elvo Tempia

L'esteso argomento del cambiamento tecnologico verso l'NGS affrontato nell'incontro del 16 aprile si è concluso con le presentazioni delle Dr.sse Tiziana Venesio e Maria Scatolini (NGS per BRCA1 somatico) e Paola Francia di Celle (NGS nelle neoplasie mieloidi). Questo argomento in continua evoluzione sarà sicuramente ripreso e rianalizzato durante il prossimo anno.

La seconda parte dell'incontro è stata dedicata a discutere e approfondire le problematiche associate alla caratterizzazione molecolare dei Gliomi Maligni. Ad oggi questo ambito è limitato allo studio dello stato di metilazione del promotore del gene MGMT a scopo prognostico/predittivo nei Glioblastomi (lo stato di metilazione è predittivo di risposta agli agenti alchilanti) eseguito ormai in tutte le nuove diagnosi e l'analisi mutazionale dei geni IDH1 e IDH2 utile nella diagnosi dei gliomi di basso grado (unitamente alla caratterizzazione della codelezione 1p19q) e dei Glioblastomi secondari. Le mutazioni IDH1 e IDH2 hanno anche un valore prognostico in quanto i pazienti portatori di loro mutazioni mostrano maggior sopravvivenza probabilmente a causa della sensibilizzazione delle cellule alla terapia. Queste analisi sono svolte attualmente in pochi laboratori della Regione Piemonte (CSS, Cuneo, Novara, Alessandria) anche perchè la patologia è ormai gestita anche dal punto di vista clinico in pochi centri altamente specializzati. Lo sviluppo del settore Gliomi Maligni prevede secondo noi una sempre maggior centralizzazione della patologia con un ampliamento dei marcatori che andranno analizzati (alcuni già in corso di validazione) e in ultimo lo sviluppo di un pannello NGS dedicato in grado di fornire l'assetto mutazionale, lo stato di metilazione e il Copy Number Variation.

La riunione è proseguita con due relazioni scientifiche basate su attività di ricerca traslazionale della Dr.ssa Elena Trisolini (Dottorando di Ricerca c/o Anatomia Patologica Novara). La prima sulla "Caratterizzazione molecolare dei Gliomi della linea mediana nell'adulto al fine di identificare nuovi potenziali bersagli di



terapia personalizzata”. La seconda sulle “Mutazioni attivanti ulteriori rispetto alla mutazione BRAF p.V600E nello Xantoastrocitoma Pleomorfo” potenzialmente utili per la diagnosi differenziale di questa rara neoplasia.

Sarà cura della segreteria alcuni giorni prima del prossimo incontro, previsto in data **08 ottobre 2018, inviare una comunicazione con conferma del luogo e dell’OdG.**