



All'incontro del gruppo di studio sul **TUMORE DEL COLON-RETTO** tenutosi in data **03 dicembre 2013** erano presenti i seguenti professionisti:

| | |
|-----------------------|--|
| Vincenzo Adamo | ASL CN 2 |
| Paolo Bruna | ASL CN 1 |
| Costanza Calia | A.O. Città della Salute e della Scienza di Torino - P.O. Molinette |
| Alessandro Comandone | Presidio Sanitario Gradenigo |
| Pasqualina De Masi | IRCC Candiolo |
| Stefania Erra | ASL AL |
| Anna Ferrero | ASL TO 5 |
| Mario Franchini | ASL CN 2 |
| Gloria Gallo | Fondazione FARO |
| Veronica Galis | Specializzanda |
| Mauro Garino | ASL TO 3 |
| Alex Luca Gerbino | Ospedale Cottolengo |
| Marika Giacometti | Specializzanda |
| Cristina Granetto | ASO S. Croce e Carle Cuneo |
| Mario Grassini | ASL AT |
| Monica Leutner | A.O.U. Maggiore della Carità Novara |
| Paolo Massucco | IRCC Candiolo |
| Andrea Muratore | IRCC Candiolo |
| Cristiano Oliva | Presidio Sanitario Gradenigo |
| Luca Pamier Suffat | ASL TO 4 |
| Sveva Pipitone | ASO S. Croce e Carle Cuneo |
| Patrizia Racca | A.O. Città della Salute e della Scienza di Torino - P.O. Molinette |
| Franco Sarli | ASL TO 3 |
| Daniela Scarlata | A.O. Città della Salute e della Scienza di Torino - P.O. Molinette |
| Piera Sciacero | ASL TO 4 |
| Mauro Spandre | ASL TO 1 |
| Luca Spreafico | ASL NO |
| Lucia Turri | A.O.U. Maggiore della Carità Novara |
| Oscar Bertetto | Dipartimento Rete Oncologica |
| Marinella Mistrangelo | Dipartimento Rete Oncologica |

La riunione si apre con la valutazione del significato del TEST MSI a livello della Rete Oncologica (coordinatrice Drssa Leutner)

Il questionario diffuso a livello di tutte le anatomie patologiche è stato restituito compilato in 19/25 centri (76%).



I dati presentati sono in sintesi i seguenti:

- 8/19 Servizi hanno confermato di effettuare il test per il mismatch repair. In altrettanti servizi il test viene richiesto dagli oncologi. In totale 16/19 centri eseguono il test (6 presso il proprio servizio, 10 in appoggio ad altri servizi). Solo presso l'IRCCS di Candiolo viene effettuato il test in tutti i nuovi casi/anno.
- Il test di metilazione non viene effettuato in alcun Servizio.
- In 13/25 servizi viene valutato lo stato di BRAF.
- Il counselling genetico viene effettuato in 8 centri.

Criticità attuali sono rappresentate da flussi non omogenei e dalla dispersione di dati e dalla necessità di definire quali pazienti debbano essere sottoposti ad approfondimento, se attraverso la valutazione genetica secondo i criteri di Amsterdam o di Bethesda e in quale momento e da chi tale valutazione possa essere fatta (prima visita CAS, visita GIC, altra sede...)

La Prof.ssa Pasini, invitata alla riunione, presenta i dati di 10 anni di attività relativi ad un progetto finanziato su indagini genetiche in pazienti con suscettibilità per patologia neoplastica e che accorpa i dati di 3 sedi (P.O. Molinette – IRCCS – S. Luigi).

La Sindrome di Lynch è una sindrome genetica correlata con un rischio aumentato di tumore in sede colica e non (p.es tumori endometriali/uroteliali).

L'instabilità dei microsatelliti è legata a una breve regione del DNA che porta alla formazione di microalleli. In alcuni casi l'errore nelle sequenze può portare alla formazione di pseudogeni.

Si ritiene che i criteri di valutazione per l'indicazione al test genetico debbano essere quelli di Bethesda, meno restrittivi rispetto ai criteri di Amsterdam.

I dati raccolti nei 10 anni su 263 famiglie mettono in evidenza 144 mutazioni. La sensibilità del test/criteri di Bethesda è del 71% dei casi pertanto si può ritenere vi sia una corrispondenza fra il fenotipo e lo stato mutato.

Nel 76% dei casi con mutazione si è osservata la presenza di tumori multipli e nel 74% delle famiglie con mutazione si hanno tumori in altre sedi (pancreas, stomaco, v. urinarie...)

Quale ruolo ha il test IHC-MSI?



La Prof.ssa Pasini specifica che in assenza di un sospetto clinico di Sndr. Di Lynch la probabilità di riscontrare una mutazione è bassa. Maggiore utilità per la diagnosi si ha quando viene effettuata un'anamnesi accurata.

La revisione della letteratura sul Test proposto (Dr Comandone) porta a definirlo NON indicato come test prognostico e predittivo nella routine oncologica.

Dal punto di vista economico risulta essere eccessivamente costoso anche come test di II-III livello. Ad oggi i dati a nostra disposizione possono essere utili per eventuali pubblicazioni ed ulteriori riflessioni e come stimolo per progettare ulteriori studi clinici sostenuti da adeguati finanziamenti.

La Rete oncologica (Dr Bertetto), alla luce di quanto discusso ed approfondito ritiene che il TEST MSI NON debba essere effettuato di routine e al di fuori di studi clinici.

Diviene sempre più essenziale, per tutto il gruppo, la valutazione dei casi sospetti in GIC e l'indicazione, prima di effettuare test genetici, della consulenza genetica e dell'attenta raccolta dell'anamnesi familiare.

Il percorso di valutazione per il test dovrebbe quindi essere il seguente:

- Raccolta dell'anamnesi familiare genetica
- Valutazione dell'anamnesi secondo i criteri di Bethesda, se positiva, invio a consulenza genetica anche presso i servizi ambulatoriali di genetica sul territorio.

In futuro dunque si ritiene utile:

- sensibilizzare il personale medico-infermieristico alla corretta raccolta dei dati anamnestici sulla familiarità per neoplasia (utilizzo piattaforme web per la valutazione dell'albero genealogico)
- individuare il numero di pazienti che deve effettuare il test genetico di approfondimento,
- aumentare il numero di consulenze genetiche disponibili a livello dei servizi territoriali,
- effettuazione del test di approfondimento che deve prevedere sia la valutazione IHC sia l'instabilità dei microsatelliti effettuati nella stessa sede per una maggiore accuratezza della risposta
- promuovere progetti di sensibilizzazione e informazione a livello regionale.



Una sintesi di quanto emerso durante la riunione e una flow chart sulla programma operativo verrà predisposta dal gruppo di lavoro (coord. Drssa Leutner) e inviata alla segreteria di rete.

Si procede quindi alla validazione del documento relativo ai centri di riferimento per il tumore del colon-retto.

Sarà cura della segreteria alcuni giorni prima del prossimo incontro una comunicazione con l'indicazione della data, del luogo e dell'OdG.

Si ricorda che, in caso di impossibilità a presenziare al prossimo incontro, è possibile farsi sostituire da un delegato il cui nominativo deve essere necessariamente segnalato alla segreteria di rete (ucr@reteoncologica.it) entro 48 h. antecedenti alla riunione.