

## ***T3-AN-06 Sviluppo di una piattaforma per l'implementazione clinica dell'oncologia di precisione nelle regioni del centro-sud Italia***

*Responsabile scientifico: Dr. Sergio Rizzo*

**Ente Finanziatore:** Ministero della Salute

**Avviso:** Traiettorie 3 "Medicina rigenerativa, predittiva e personalizzata", linea di Azione 3.1 "Creazione di un programma di medicina di precisione per la mappatura del genoma umano su scala nazionale" del Piano Operativo salute (FSC 2014-2020)

**Costo complessivo del progetto:** 6.763.797 euro

**Costi ISMETT:** 800.000 euro

**Contributo del Ministero:** 640.000 euro

**Soggetto capofila:** Istituto Nazionale Tumori di Napoli IRCCS "Fondazione G. Pascale"

**Durata:** 48 mesi

**Inizio attività:** 13 febbraio 2023

### **Background**

Le conoscenze sulle caratteristiche genetico-molecolari delle neoplasie di pazienti oncologici dell'Italia meridionale sono nel complesso limitate, a causa di una serie di deficit di infrastrutture, competenze ed organizzazione. Il numero di laboratori in grado di eseguire analisi genomiche complesse (WES, WGS, targeted sequencing con ampi pannelli per CGP) nelle regioni meridionali è relativamente ristretto. Inoltre, la scarsa disponibilità di competenze bioinformatiche è uno dei principali limiti allo sviluppo di programmi di profilazione genomica nelle regioni del Mezzogiorno. Infine, la eterogeneità dei protocolli di sequenziamento e di analisi dei dati rende difficile la comparazione di risultati ottenuti in diversi laboratori e la loro condivisione. Queste limitazioni rischiano di rappresentare un ostacolo importante per l'implementazione clinica della medicina di precisione e personalizzata. La profilazione genomica estesa, oltre a rilevare bersagli per l'intervento terapeutico, risulta fondamentale anche per l'identificazione di mutazioni della linea germinale potenzialmente associate a 40 sindromi ereditarie del cancro, con riflessi positivi sulla possibilità di prevenzione delle malattie neoplastiche associate.

### **Innovazione e impatto**

Questo progetto si prefigge di costituire un network di centri di eccellenza per le analisi genomiche complesse che possa rispondere alle esigenze di salute delle popolazioni delle regioni dell'Italia

centromeridionale, accrescere le conoscenze sulle alterazioni genetiche delle neoplasie dei pazienti meridionali, costituire un hub di competenze tale da potersi presentare come partner preferenziale per aziende del settore farmaceutico e biotecnologico e, naturalmente, offrire possibilità di ricerca. Il progetto prevede la costruzione di un network che costituirà un database comune di dati genomici e clinico-patologici e che consentirà di svolgere programmi di ricerca rivolti a: i) definire le alterazioni genomiche delle più frequenti neoplasie solide in pazienti delle regioni meridionali; ii) valutare le correlazioni tra i profili genomici e le caratteristiche clinico-patologiche; iii) investigare le possibili associazioni tra profilo genomico del tumore e localizzazione geografica del paziente, con particolare riguardo ad aree ad elevato rischio ambientale; iv) definire le correlazioni tra profilo genomico ed efficacia dei trattamenti, con un focus sulle terapie target; v) sviluppare algoritmi predittivi di risposta/resistenza alle terapie a bersaglio molecolare anche con l'ausilio di tecnologie di intelligenza artificiale. Nel complesso, questo progetto avrà effetti a breve e lungo termine sulla implementazione della medicina di precisione. Nel breve periodo, l'implementazione di nuove tecnologie e procedure di analisi faciliterà l'accesso dei pazienti oncologici alle nuove terapie a bersaglio molecolare che sono già disponibili o in corso di sperimentazione clinica. A lungo termine, la disponibilità di un database di dati genomici e clinici continuamente alimentato dalle istituzioni partecipanti consentirà di arricchire notevolmente le conoscenze sulle alterazioni genético-molecolari delle neoplasie dei pazienti meridionali, con possibilità di sviluppare programmi di medicina preventiva e personalizzata ad elevato impatto.

## **Obiettivi dello studio**

Il progetto proposto ha lo scopo di affrontare e risolvere le principali limitazioni alla profilazione genomica dei pazienti oncologici dell'Italia meridionale, attraverso la creazione di un network di laboratori che condivideranno protocolli di sequenziamento e procedure di analisi bioinformatiche.

## **Pubblicazioni/Risultati raggiunti**

Attività in corso.