



Prevenzione primaria

Rischio genetico

Innovazione in campo diagnostico e terapeutico

Maggio 2006



INTRODUZIONE

Questo documento sintetizza il lavoro svolto finora da tre gruppi di studio interdisciplinari, che hanno avuto il compito di porre le basi per la programmazione delle nostre attività in tre settori cruciali per la missione dell'ITT: prevenzione, innovazione tecnologica, ed alto rischio per patologia neoplastica. Il documento parla per se stesso: qui desidero solo sottolineare la sua importanza per la strategia globale dell'ITT. Infatti, un fondamento dell'ITT è l'integrazione tra clinica e ricerca; e qui si sono affrontati problemi che si trovano segnatamente all'interfaccia tra l'una e l'altra.

Per quanto riguarda la prevenzione, varie attività di screening sono ben consolidate in Toscana, e per merito del CSPO e della sua rete regionale sono giustamente considerate all'avanguardia sul piano nazionale e internazionale. Al tempo stesso, vengono continuamente proposte nuove metodologie di screening che hanno bisogno di essere validate attraverso progetti di ricerca. Ma la sfida più difficile è certo la prevenzione primaria: e qui si pone l'obiettivo ambizioso di identificare le cause della quota evitabile di tumori. L'esperienza insegna che questo obiettivo va perseguito con ricerche specifiche per singoli tipi di tumore. In questo senso, sulla base dei dati epidemiologici già raccolti, un'alta priorità nella Regione Toscana dovrà essere data al carcinoma dello stomaco.

Per quanto riguarda l'innovazione tecnologica, è chiaro che l'ITT deve avere attrezzature che siano "stato dell'arte" nella diagnostica per immagini e in radioterapia. Più difficili sono le scelte rispetto a procedure che sono ancora in fase di sviluppo: ma è proprio su queste che occorre, per definizione, fare ricerca. In Toscana, costruendo su quanto di innovativo è già in fieri, ne abbiamo i presupposti. In effetti, possiamo prevedere che linee portanti saranno: a) ricerche su varie tecniche di terapia loco-regionale, per dimostrare in quali combinazioni possano effettivamente migliorare la sopravvivenza, o la qualità di vita, o entrambe; b) ricerche sul ruolo della modulazione d'intensità per l'ottimizzazione della radioterapia rispetto a singole tipologie di tumori; c) ricerche sul ruolo ottimale, nella terapia di singoli tipi di tumore, della chirurgia "minimally invasive" e della chirurgia robotica.

Per quanto riguarda i soggetti che hanno un rischio di sviluppare tumori superiore a quello medio della popolazione generale, è in quest'ultimo decennio che la predisposizione genetica è diventata da un concetto astratto una realtà clinica. Pertanto, la prassi della consulenza genetica pre-testing, dei test genetici, della consulenza post-testing si può considerare come ragionevolmente collaudata. Ma almeno due questioni sono ancora aperte e occorre affrontarle come progetti di ricerca: a) la sorveglianza clinica, sia come alternativa sia come aggiuntiva a interventi di profilassi chirurgica, alcuni dei quali sono purtroppo notevolmente mutilanti; b) l'identificazione di geni a bassa penetranza per la suscettibilità a tumori. In effetti, è probabile che dei geni ad alta suscettibilità che esistono nel genoma umano la maggior parte sia già stata scoperta (grazie all'evidente impronta ereditaria che danno alle famiglie affette): ma la stima del contributo complessivo che essi danno all'incidenza del cancro nella popolazione è relativamente modesto. Per contro, geni a bassa penetranza - che per definizione *non* daranno un quadro pesantemente eredo-familiare - potrebbero essere presenti in molti (teoricamente in tutti) i pazienti che si ammalano di cancro: perciò il loro contributo complessivo all'incidenza del cancro potrebbe essere assai elevato.

Infine, un commento sul *modus operandi* dell'ITT. Questo documento, come il precedente sulle "Raccomandazioni cliniche per i principali tipi di tumori solidi", è stato generato dall'interno dell'ITT da gruppi che hanno generosamente prestato il loro *knowhow*, la loro esperienza e il loro tempo, e sono giunti attraverso un processo dialettico a conclusioni condivise. A me sembra questa una buona base per il progresso dell'ITT e un altro importante elemento da aggiungere a quelli che il nostro Consiglio Scientifico Internazionale vorrà considerare nella sua prima riunione del 22-23 luglio 2006.

Lucio Luzzatto
Direttore Scientifico
Istituto Toscano Tumori