



RELAZIONE ATTIVITÀ DI RICERCA SVOLTA PRESSO L'IRGB-CNR DI SASSARI CON UTILIZZO DONAZIONI DELL'ASSOCIAZIONE "I COLORI DI FRANCESCO"

Il nostro gruppo sta lavorando sullo studio dell'eterogeneità intra-tumorale in diversi tumori e, soprattutto, nel melanoma maligno, dove abbiamo già dimostrato che possono verificarsi cambiamenti dello stato mutazionale BRAF durante il decorso della malattia nel tempo. L'identificazione dei pazienti con una variazione dello stato mutazionale BRAF è quindi richiesta per un trattamento più accurato ed efficace dei pazienti con melanoma avanzato. Negli ultimi anni, la maggior parte degli approcci per valutare tali variazioni dello stato mutazionale sono basati sull'analisi molecolare sul DNA tumorale circolante (ctDNA), cosiddetta "biopsia liquida". Tra gli altri, uno studio su un'ampia raccolta di pazienti ha rivelato che il ctDNA con mutazione BRAF è stato rilevato in >75% dei pazienti con melanoma in fase avanzata e portatori di mutazione BRAF. Inoltre, l'assenza di ctDNA con mutazione BRAF prima dell'inizio del trattamento del paziente sembra essere associata ad una sopravvivenza libera da progressione e ad una sopravvivenza globale più estesa - con riduzione delle mortalità - rispetto ai pazienti che presentano positività al ctDNA mutato in BRAF.

Inoltre, abbiamo completato uno studio volto a valutare il ruolo prognostico dello stato mutazionale dei geni alla base della patogenesi del melanoma mediante sequenziamento di nuova generazione (NGS) in due gruppi di pazienti con melanoma cutaneo: melanoma a diffusione superficiale (SSM) e melanoma nodulare (NM). L'obiettivo principale era valutare la possibile esistenza di profili genici mutazionali associati al rischio di recidiva della malattia; in pratica, un test personalizzato contenente geni coinvolti nella patogenesi del melanoma potrebbe essere molto più facile da trasferire nella classificazione dei pazienti a rischio nella pratica clinica. A nostra conoscenza, questo è il primo studio che indaga l'esistenza di correlazione tra i due principali tipi istologici di melanoma e la comparsa di mutazioni nei principali geni multipli alla base della melanomagenesi.



Per entrambi gli studi, siamo nella fase di definizione o preparazione dei manoscritti da sottoporre a pubblicazione su riviste scientifiche indicizzate, in cui sarà inserito il ringraziamento all'Associazione "I Colori di Francesco" per il contributo economico a parziale finanziamento dei progetti di analisi molecolare nel melanoma maligno.

Qui di seguito, sono riportate le foto di laboratorio relative sia alla strumentazione (VERITIPRO Thermal Cycler) acquistata con la prima erogazione liberale dell'Associazione "I Colori di Francesco" sia il riferimento alla donazione della seconda erogazione liberale per l'acquisto di kit e reagenti.



