

I test genetici consentono di individuare precocemente la possibilità di sviluppo di tumori e stabilire una cura personalizzata. Malattie apparentemente simili all'esame istologico possono rivelarsi profondamente differenti dal punto di vista molecolare

# Scoprire le alterazioni facilita la guarigione

## PREVENZIONE

**D**opo la "sbornia" mediatica, per molti versi anche legittima, dell'epidemia da Sars-Cov2 che peraltro non è per niente finita, riparlamo di una malattia o meglio di una serie di malattie, quelle oncologiche, che statisticamente sempre hanno colpito di più per mortalità della Sars-Cov2. Complessivamente in due anni si sono verificati 150 mila morti di Covid-19 contro i 360 mila morti di tumori nello stesso periodo di tempo.

I tumori sono un ampio gruppo di malattie che possono iniziare in quasi tutti gli organi o tessuti del corpo, quando le cellule anormali, a causa di alterazioni genetiche che rendono le cellule incontrollabili, crescono e oltrepassano i loro confini abituali, per invadere le parti adiacenti del corpo e/o diffondersi a distanza con metastasi, che è la principale causa di morte per cancro.

Solo in Italia, soltanto nel 2019, sono stati diagnosticati oltre 370 mila nuovi casi, più di mille casi al giorno. Le previsioni per il prossimo decennio indicano che per il 2030 il cancro sarà la principale causa di morte nel mondo con 21 milioni di nuovi casi all'anno, più delle malattie cardiovascolari. Dopo l'epidemia di Covid-19, con i molti ritardi nella prevenzione, nella diagnosi precoce, nello screening dei tumori oltre che nelle terapie adiuvanti alla resezione del tumore e ritardi sia chirurgici che radioterapici per il tumore primitivo, ci aspettiamo un incremento dei tumori e della loro mortalità nei prossimi anni proprio a causa del ritardo diagnostico e terapeutico.

I trattamenti oncologici sono migliorati molto negli ultimi anni e hanno permesso una sopravvivenza aumentata rispet-

to al passato: complessivamente la sopravvivenza a 5 anni nelle donne raggiunge il 63% che è migliore rispetto a quella degli uomini (54%), in gran parte determinata dal tumore della mammella, la neoplasia più frequente fra le italiane, caratterizzata da una buona prognosi. I cinque tumori che fanno registrare in Italia le percentuali più alte di sopravvivenza sono quelli della tiroide (93%), prostata (91%), testicolo (91%), mammella (87%) e melanoma (87%).

La fondazione AIOM (Associazione Italiana di Oncologia Medica) ha per la prima volta sostenuto l'iniziativa sul diritto al cosiddetto oblio oncologico cosicché le persone guarite dal cancro possano essere libere di guardare al futuro senza convivere con l'ombra della malattia con le discriminazioni nell'accesso a servizi come l'ottenimento di mutui, la stipula di assicurazioni sulla vita, l'assunzione di un posto di lavoro, l'adozione di un figlio. Infatti se 3,6 milioni di italiani convivono con una diagnosi di cancro, circa 1 milione di loro è guarito.

È molto interessante quanto emerge dall'incidenza dei tumori in Friuli Venezia Giulia secondo il registro tumori del Centro di riferimento oncologico di Aviano. Tra i tumori degli uomini in Friuli Venezia Giulia, le sedi più frequenti per i tumori sono alla prostata, al colon-retto e al polmone con l'importante considerazione che per la prima volta, in nessuna classe di età il carcinoma del polmone è risultato il tumore più frequente negli uomini e questa costante diminuzione dei tassi d'incidenza di tumore del polmone con una riduzione del quasi 2% per anno, costituiscono un'incoraggiante osservazione che documenta i primi successi delle campagne anti-fumo.

Nell'ambito della terapia, va ricordato che i tumori si verifi-

cano quando si accumulano un certo numero di mutazioni o altre alterazioni del DNA. Si calcola che circa la metà dei tumori si verificano per caso ma un'altra metà è il cosiddetto cancro prevenibile come abbiamo già accennato prima, perché indotto o favorito da comportamenti e stimoli esterni: fumo, eccesso di alcol, obesità, inattività ed eccesso di radiazioni.

Invece, alcune mutazioni genetiche possono essere ereditate, anche se sono la minoranza, e aumentano la propensione verso certi tipi di tumore. Un esempio è rappresentato dalle mutazioni dei geni soppressori del tumore BRCA 1 e BRCA 2 che possono aumentare la probabilità di sviluppare carcinoma della mammella e dell'ovario. Se individuate precocemente, queste alterazioni possono portare a indagini molto più precoci ed efficaci. Ogni tumore comunque è diverso per cui, nella maggioranza dei casi, sarebbe indispensabile conoscere le alterazioni genetiche che lo caratterizzano per scegliere il potenziale approccio terapeutico e farmacologico. Infatti tumori apparentemente simili all'esame istologico possono rivelarsi profondamente differenti da un punto di vista molecolare e avere quindi un trattamento diverso, soprattutto immunologico e biologico che hanno migliorato di molto la sopravvivenza in certi tumori. Nella clinica Tirelli Medical di Pordenone di cui sono Direttore Sanitario e Scientifico, abbiamo sottoposto quasi 200 pazienti alla valutazione sul tessuto tumorale delle alterazioni genetiche che potevano portare, ed hanno portato effettivamente in molti casi, ad un trattamento personalizzato avendo visto quali erano le alterazioni e mutazioni genetiche presenti nelle cellule tumorali del tessuto che era presente nell'anatomia patologica di riferimento del singolo paziente

e quali i farmaci soprattutto biologici che potevano essere utilizzati attraverso un test, Oncofocus, che viene eseguito a Cambridge, Londra, senza ovviamente che il paziente si debba spostare.

**Prof. Umberto Tirelli**  
Direttore Sanitario e  
Scientifico della Clinica Tirelli  
Medical di Pordenone

Il prof. Umberto Tirelli,  
oncologo e direttore  
scientifico della Clinica  
Tirelli Medical di  
Pordenone

