

Profilazione genetica standardizzata dei soggetti facenti parte del Registro Italiano Multicentrico di sorveglianza prospettica dei soggetti a rischio genetico di cancro del pancreas (PROPH-ITA)

Breve descrizione dello studio e degli obiettivi

Si tratta di uno studio multicentrico senza scopo di lucro di Profilazione genetica standardizzata dei soggetti facenti parte del Registro Italiano Multicentrico di sorveglianza prospettica dei soggetti a rischio genetico di cancro del pancreas, che si propone di profilare i soggetti a rischio di sviluppare un carcinoma pancreatico (CP) in quanto suscettibili perché aventi familiarità per tale patologia, già arruolati nel Registro Italiano Famiglie A Rischio di Carcinoma Pancreatico (IRFARPC). Mediante l'analisi di un campione di saliva raccolto tramite tampone buccale, verrà indagata l'eventuale presenza di mutazioni sulla linea germinale. L'Associazione Italiana Studio Pancreas (AISP), promotore del registro IRFARPC e del presente studio, desidera raccogliere i dati genetici dei soggetti aventi familiarità per CP, ma soprattutto desidera fornire un servizio ai pazienti che in alcuni casi non potrebbero avere accesso ai test genetici per meglio stratificare il rischio di questi pazienti.

I soggetti che aderiscono al progetto PROPH-ITA, saranno seguiti dai Centri di riferimento individuati da AISP e durante il consueto ambulatorio dedicato alla "familiarità per carcinoma pancreatico" verrà eseguito loro un tampone buccale. Il campione raccolto verrà inviato dal centro al laboratorio analisi individuato dal promotore e verrà sottoposto ad un test per un pannello multi-genico di predisposizione al CP (e ad altri carcinomi). Per ogni mutazione valutata l'esito potrà essere di tipo positivo, negativo o variante di significato incerto (VUS).

Una volta noto l'esito del test, sarà possibile identificare un profilo di rischio genetico oncologico. In presenza di mutazioni verrà offerta una consulenza genetica, tramite un genetista individuato dal promotore, e che discuterà con il paziente il significato dell'esito del test, e suggerirà, assieme al medico referente del Centro inviante, il miglior percorso diagnostico o di sorveglianza. Verrà poi valutata, caso per caso, la possibilità di estendere il test ai familiari del probando.

Criteri di inclusione dei pazienti

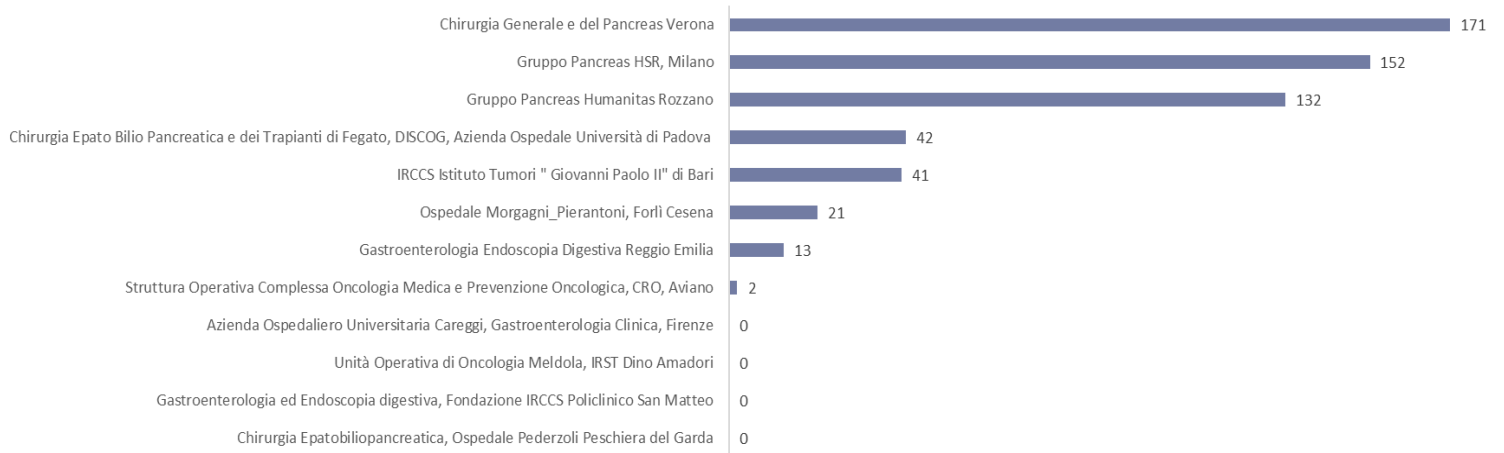
La popolazione in studio è rappresentata solo dai soggetti a rischio per familiarità per CP, cioè da coloro che non sono mai stati sottoposti a profilazione genetica e che riferiscono o esibiscono documentazione di familiarità per CP.

- Età \geq 18 anni e \leq 80 anni
- Arruolati nel registro IRFARPC, per i centri attivi
- Fare parte della categoria del cancro familiare del pancreas (cioè del gruppo di soggetti non portatori di mutazioni patogenetiche a carico di geni di predisposizione al cancro del pancreas, ma aventi familiarità secondo i criteri del registro IRFARPC)
- Volontà di sottoporsi al tampone buccale per profilazione genetica

Aggiornamento annuale sullo stato di avanzamento dei lavori

Ad oggi, i centri che hanno ricevuto la valutazione e l'approvazione dei Comitati Etici locali tra dicembre 2023 e settembre 2025 sono 12. Finora sono stati eseguiti e refertati 574 tamponi.

PROPHITA-Arruolamento centri



Arruolamenti per centro (settembre 2025).

Pubblicazioni

Un lavoro è al momento in fase di sottomissione.