



Il GdL Adolescenti AIEOP ha pensato di dedicare il settimo numero della sua newsletter all'articolo realizzato del gruppo intersocietario di AIEOP e AIOM (Associazione Italiana di Oncologia Medica) su Current Oncology Reports: "Cancer Predisposition Genes in Adolescents and Young Adults (AYAs): a Review Paper from the Italian AYA Working Group". Current Oncology Reports (2022) 24:843–860. <https://doi.org/10.1007/s11912-022-01213-3>.

Lo scopo di questo articolo è stato quello di fornire una revisione delle attuali conoscenze sulle alterazioni genetiche germinali che predispongono all'insorgenza di tumori solidi negli adolescenti e nei giovani adulti (AYA). È infatti ampiamente noto che una percentuale significativa di pazienti con AYA mostra varianti patogene o probabilmente patogene nei geni di predisposizione al cancro. Tuttavia, la conoscenza dello spettro, della frequenza e delle implicazioni cliniche delle varianti germinali negli AYA con tumori solidi è molto limitata.

L'articolo in questione riporta pertanto una descrizione dei principali geni noti di predisposizione al cancro categorizzati per meccanismo d'azione con un focus specifico sulle relative implicazioni cliniche negli AYA. Questo offre uno strumento utile e pratico per la gestione dei pazienti stessi anche in considerazione del fatto che queste alterazioni geniche possono potenzialmente rappresentare nuovi biomarcatori e bersagli terapeutici.

Vengono poi sottolineate quali sono le criticità specifiche nella gestione dei pazienti AYA qualora venga identificata una condizione predisponente al rischio dei tumori: la necessità di strategie comunicative appropriate, la necessità di una sorveglianza personalizzata a lungo termine, le potenziali implicazioni riproduttive e l'estensione dei test ai membri della famiglia a rischio. In particolare, l'impatto psicosociale specificamente correlato alla sorveglianza del cancro negli AYA può essere particolarmente problematico dato che questi pazienti si trovano in una fase cruciale dello sviluppo della vita durante la quale l'incertezza sulla loro salute è gestita meno facilmente rispetto ai pazienti pediatrici e agli adulti. L'esplorazione di queste problematiche consente l'identificazione di supporti appropriati, che possono essere importanti per garantire l'adesione continua alle raccomandazioni di sorveglianza.

L'articolo conclude sottolineando come l'aumentata prevalenza di alterazioni germinali nei pazienti AYA supporti l'indicazione alle analisi genetiche nei fenotipi di tumori maligni ad esordio precoce che tipicamente si presentano in età avanzata, indipendentemente dal tipo di tumore.