

Riunione GdL Tumori Rari 25/3/2025

PRESENTI: Chiaravalli, De Pasquale, Miele, Novielli, Russo, Terenziani, Virgone

Vengono presentate le proposte di studio:

Evelina Miele presenta due proposte:

- Studio Clinico sui Melanomi insorti su Nevo Gigante in Età Pediatrica illustrandone il razionale, le modalità di identificazione dei casi e della raccolta dei campioni, il ruolo delle centralizzazioni patologiche. Obiettivi dello studio: migliorare la diagnosi precoce e la sorveglianza clinica; ottimizzare i percorsi terapeutici personalizzati; creare un database nazionale per studi futuri; definire un approccio multidisciplinare per la gestione del melanoma su NMCG.
- Analisi della Metilazione del Promotore di MLH1 nei Carcinomi del Colon-Retto Pediatrici (CRC) illustrandone il razionale, gli obiettivi (determinare la frequenza della metilazione del promotore di MLH1 nei CRC pediatrici, correlare lo stato di metilazione con l'instabilità microsatellitare (MSI) e il profilo mutazionale, identificare implicazioni diagnostiche e terapeutiche della metilazione di MLH1), la metodologia e la selezione dei campioni. Risultati attesi: Identificazione della prevalenza della metilazione di MLH1 nei CRC pediatrici. Correlazione con MSI e mutazioni di BRAF. Possibile utilizzo della metilazione di MLH1 come biomarcatore diagnostico e prognostico.

Entrambe le proposte di studio vengono accolte dagli altri presenti. Per la sua esperienza in entrambi gli ambiti Stefano Chiaravalli è coinvolto in entrambi gli studi.

Chiara Novielli propone una survey nei centri AIEOP su prevalenza e gestione dei tumori epiteliali dell'ovaio in età pediatrica. Si discute sulla selezione della casistica e l'eventuale coinvolgimento dei grossi centri di ginecologia oncologica dell'adulto. Chiara farà girare via mail una proposta di studio.

Monica Terenziani ci racconta il lavoro sui TCG della vagina che è venuto fuori da una collaborazione internazionale e coordinato dalla francese Cecile Faure-Counter. Sono stati raccolti 75 casi. Vengono presentati l'outcome e un albero decisionale scaturito da una survey proposta a 10 degli autori del lavoro sulla gestione dei residui di malattia post-chemioterapia. Questo studio, a breve sottomesso su JAMA, verrà presentato alle giornate AIEOP.

Monica propone inoltre uno studio sui late effects dei pazienti trapiantati per neoplasie del fegato.

Nell'ambito delle neoplasie epatiche Debora De Pasquale propone uno studio retrospettivo Carcinoma Epatocellulare Pediatrico: Survey sulla Gestione Clinica nei Centri AIEOP dal 2010 ad Oggi. E' stata già recuperata dal modello 101 la casistica AIEOP (59 casi). A breve invierà ai centri partecipanti una scheda di raccolta dati.

Calogero Virgone come membro del gruppo EXPERT coordina uno studio internazionale sui carcinomi del corticosurrene, retrospettivo sui metastatici e per valutare una proposta di trial clinico. Coordina inoltre studi nazionali sui "TREP" che ci illustrerà via mail anche allo scopo di presentarli alle giornate di Bologna.

Ida Russo ci farà avere un update sull'analisi dei dati del Protocollo RTB018 da presentare alle giornate AIEOP.

Propone inoltre uno studio restrospettivo in ambito AIEOP sul medulloepitelioma intra ed extraoculare.