

Verbale Riunione GdL Genetica Oncologica

Il giorno 29 settembre 2022 alle ore su piattaforma Teams si riunisce il Gruppo di Lavoro di Genetica Oncologica

. La Coordinatrice illustra i prossimi appuntamenti di interesse per il Gruppo (il Forum di Oncogenetica e la riunione di Genetica Oncologica) che sono in fase di definizione e dei quali riceveremo presto avviso; propone inoltre la Convocazione di una riunione del Gruppo di Lavoro più estesa con data da definirsi (verrà inviato un Doodle per identificare la data più opportuna).

. Valeria Pensotti illustra il lavoro svolto dal Sottogruppo Varianti Controverse (coordinatori Valeria Pensotti e Viviana Gismondi) per la classificazione di VUS nei geni BRCA1 e BRCA2, le difficoltà incontrate e l'interpretazione concordata su alcune di queste. A tal proposito Daniela Turchetti ed Enrico Tagliafico chiedono al gruppo di trovare una modalità facilmente fruibile per la condivisione e il loro possibile arricchimento con dati provenienti da altri laboratori. Viste le difficoltà per la creazione di un sistema di condivisione, si concorda di verificare quanti siano i membri del gruppo che vogliono essere inclusi. Si chiede di inviare mail alla Coordinatrice manifestando il proprio interesse. Valeria Pensotti precisa inoltre che il gruppo si dedicherà ad alcune varianti del gene ATM e che c'è possibilità per altri membri di aderire per partecipare attivamente alla classificazione. Interviene anche Mara Colombo per chiedere collaborazione (tramite invio di RNA) c.7007G>C Brca2.

. Maria Antonietta Mencarelli mostra i risultati di uno studio, svolto anche in collaborazione con altri membri del gruppo relativo alla analisi molecolare dei geni BRCA1 e BRCA2 in donne di età compresa tra i 37 e i 45 anni; percentuale di positivi è risultata del 5.8%, seppur i dati siano ancora preliminari, evocano la possibilità di revisionare le attuali linee di indirizzo, laddove si confermino su una casistica più ampia, preferibilmente prospettica. Maurizio Genuardi interviene per commentare i risultati che potrebbero portare ad una modifica dei criteri di indicazione al test genetico.

. Maurizio Genuardi illustra il lavoro del sottogruppo Gruppo di Interesse Pannelli Multigenici che sta lavorando su diversi aspetti: Delineare framework con i diversi quesiti da applicare a ciascun gene; definire Elenco geni mammella/ovaio (concluso); definire il rischio riproduttivo.

. Gloria Pessina illustra alcune problematiche affrontate nel percorso di gestione donne con tumore della mammella, in particolare in riferimento alla definizione del rischio. Queste problematiche, come emerso anche dal commento di Maria Grazia Tibiletti, sembrano non essere solo limitate alla regione Lazio. Gloria Pessina riporterà quindi la problematica in maniera più estesa nel corso della prossima riunione.

. Si invitano tutti i membri del gruppo a proporre argomenti di interesse comune per la prossima riunione. Al tal proposito si propone verifica l'interesse del gruppo al coinvolgimento dei genetisti nel Molecular Tumor Board e alle riunioni multidisciplinari. Daniela Turchetti ed Emilio Di Maria ricordano che tale argomento era già stato precedentemente affrontato dal gruppo in maniera congiunta con il GdL di Farmacogenomica. Si programma una revisione del lavoro fatto ai fini di una nuova proposta.

La riunione termina alle ore 14,30

Emanuela Lucci Cordisco