



ia Giagnacovo, specializzanda, e il dottor Piergiorgio Modena,
responsabile del Laboratorio di Genetica

COMO - La Genetica dell'Asst Lariana in prima linea nella ricerca sui tumori cerebrali pediatrici. Il Laboratorio, parte dell'U.O. di Anatomia diretta da Carlo Patriarca, è impegnato in alcuni studi in collaborazione con l'Oncologia Pediatrica dell'Istituto dei Tumori di Milano e altri centri di riferimento italiani. I lavori svolti dalla struttura comasca, di cui è responsabile Piergiorgio Modena, sono stati scelti per la pubblicazione dall'American Journal of Surgical Pathology e dal Journal of Clinical Oncology, riviste scientifiche di rilievo mondiale.



I lavori, dedicati, rispettivamente, all'ependimoma sovratentoriale e ai "gliomi diffusi del ponte", sono stati finanziati dall'Associazione Bianca Garavaglia (<http://www.abianca.org>), che da tre anni sostiene una borsa di studio, assegnata a **Marzia Giagnacovo, specializzanda in Patologia Clinica che lavora nel Laboratorio di Genetica dell'ospedale Sant'Anna.**

Giagnacovo e Modena hanno recentemente aggiunto due importanti tessere alle conoscenze su questi tumori, la cui incidenza in Italia è complessivamente di 50/60 casi all'anno.

Il primo studio (<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/29266023>), intitolato "Role of immunohistochemistry in the identification of supratentorial c11orf95-rela fused ependymoma in routine neuropathology", pubblicato sull'American Journal of Surgical Pathology e di cui i due medici sono primi autori, definisce la strategia ottimale per la diagnosi dell'ependimoma sovratentoriale. Si tratta di un tumore pediatrico la cui

insorgenza è guidata da anomalie genetiche che creano geni di fusione, vere e proprie "chimere" biologiche capaci di trasformare la cellula sana in cellula tumorale. Il lavoro offre alla comunità scientifica la messa a punto della miglior strategia diagnostica, che combina analisi anatomico-patologiche e indagini molecolari.

Altrettanto recente (accettato, ma ancora "in press") il contributo a uno studio internazionale sulle caratteristiche cliniche e biologiche dei pochi pazienti lungosopravvissuti affetti da "gliomi diffusi del ponte" (DIPG), una patologia a prognosi molto sfavorevole che colpisce la regione cerebrale sede delle funzioni involontarie e vitali del corpo.

Lo studio "Clinical, radiological, pathological, and molecular characteristics of long-term survivors of diffuse intrinsic pontine glioma" è in corso di pubblicazione sulla rivista Journal of Clinical Oncology. La ricerca rappresenta uno stimolo a intensificare gli sforzi per il trattamento di questa patologia, un tempo destinata solo a un percorso di cure palliative. Sono stati raccolti i dati di 1.130 pazienti e identificate le caratteristiche associate alla migliore sopravvivenza riscontrata nel 10% dei casi e, in particolare, in 20 pazienti a lunghissima sopravvivenza.

"I tumori cerebrali infantili - spiega **Piergiorgio Modena**, responsabile del Laboratorio di Genetica dell'Asst Lariana - sono patologie rare (circa 400 nuovi casi/anno in tutta Italia), ma con un impatto molto forte sulla popolazione pediatrica, sia dal punto di vista sanitario che umano. Queste neoplasie rappresentano un gruppo molto ampio ed eterogeneo e il loro studio e il loro trattamento risultano particolarmente difficoltosi. In anni recenti, diversi consorzi internazionali hanno unito le forze per studiare più a fondo questi tumori e le conoscenze biologiche sono notevolmente migliorate. In particolare, grazie alla collaborazione con l'Oncologia Pediatrica dell'Istituto Nazionale Tumori di Milano e di altri Centri di riferimento italiani, il Laboratorio di Genetica partecipa a protocolli clinici nazionali e internazionali sui gliomi pediatrici, occupandosi delle indagini molecolari su questi tumori".

Risulta sempre più evidente il ruolo centrale della genetica in ambito medico in queste rare patologie tumorali pediatriche così come nelle più comuni patologie dell'adulto: **"La nostra Asst - conclude Modena - è impegnata a trasferire in ambito clinico l'analisi delle informazioni genetiche che risultano validate e di beneficio per la diagnosi, la prognosi e il trattamento dei bambini comaschi affetti dalle patologie analizzate nei due studi e di quelli in cura nell'Oncologia Pediatrica dell'Istituto Nazionale Tumori di Milano".**