



## Sintesi della ricerca

Attraverso questo progetto abbiamo voluto creare un percorso diagnostico-terapeutico-assistenziale (PDTA) dedicato alle giovani donne con tumore mammario.

L'obiettivo principale era quello di tenere ben presente e inserire all'interno del PDTA una attenta valutazione della diversità biologica della malattia e delle specifiche e peculiari esigenze di una donna giovane rispetto ad una paziente con stesso tipo di tumore ma con una età più avanzata.

Grazie alla collaborazione di molti colleghi del gruppo multidisciplinare che ruota all'interno (e non solo) della Breast Unit, abbiamo introdotto delle modifiche che integrassero le differenze di tipo biologico, molecolare, genetico, psicologico e sociale, della donna giovane nel percorso standard della paziente che entra nel PDTA.

In primis, abbiamo fatto in modo che il normale percorso della paziente venisse in più punti affiancato da uno specifico lavoro di Ricerca, atto a comprendere i meccanismi molecolari alla base della diversità biologica di questo tumore e a identificare nuovi target e marcatori predittivi di risposta alle terapie. Questo obiettivo è stato raggiunto grazie al sequenziamento NGS di un pannello di geni in una coorte di tumori insorti in pazienti giovani, confrontato con una coorte di tumori analoghi insorti in pazienti non giovani. Questi studi e i dati da essi scaturiti sono stati poi presentati a congressi scientifici e, successivamente, anche in parte pubblicati su riviste scientifiche di alto livello.

Inoltre, è stata generata una serie di preziosi strumenti e modelli di ricerca a partire dai tumori della mammella delle pazienti giovani, come Organoidi e modelli animali su cui cresce il tumore originale della paziente (PDX), che saranno estremamente utili ai futuri studi per scoprire nuovi target terapeutici e sperimentare nuovi trattamenti.

Un altro importante obiettivo del progetto che abbiamo perseguito e raggiunto con molta attenzione e perseveranza è stata la divulgazione, sia medica sia scientifica, rivolta a 360° a medici di medicina generale, studenti delle scuole superiori, pazienti, familiari e associazioni di volontariato, sul tumore della mammella ed in particolare sulle specificità del tumore della mammella che insorge nelle donne giovani.

Nel nostro Istituto, CRO di Aviano, abbiamo accompagnato questa opera di sensibilizzazione con una implementazione sul campo i) dell'accesso alla "one day diagnosis" che è stato offerto al 100% delle pazienti giovani; ii) dell'offerta chirurgica, con la riduzione delle liste di attesa entro i 15 giorni dalla diagnosi e l'incontro con il team della chirurgia senologica e plastica; iii) dell'offerta radioterapica, con la proposta a tutte le donne candidate a chirurgia conservativa dell'arruolamento nel protocollo di radioterapia intraoperatoria (TARGIT-B); iv) dell'offerta genetica, con la proposta a tutte le pazienti giovani con tumore della mammella di tipo triplice negativo del test genetico per BRCA1/2 su campione somatico (se positivo da estendere al DNA germinale), e infine v) dell'offerta medica, con garanzia di incontro e discussione collegiale del caso della paziente giovane nel team clinico multidisciplinare, per decisioni condivise riguardanti le scelte terapeutiche. In conclusione, possiamo dire che gli obiettivi del progetto sono stati ampiamente raggiunti e hanno, come sperato, portato a migliori conoscenze della biologia del tumore della mammella nella donna giovane e, soprattutto, ad un miglioramento del percorso diagnostico, terapeutico e assistenziale dedicato alle giovani donne con tumore mammario.