

Premio di studio Giancarlo Zotti
Allegato 3.

Descrizione del progetto di ricerca “Tumori ereditari: dalla genomica somatica alla genetica germinale”

Il Premio, nell'intento di mantenere vivo il ricordo del prof Giancarlo Zotti, ha l'obiettivo di valorizzare e premiare i migliori progetti sul tema “Tumori ereditari: dalla genomica somatica alla genetica germinale”

Le proposte dovranno riguardare la strutturazione di un percorso di ricerca volto a identificare i soggetti con malattia neoplastica ereditaria a partire dall'analisi poligenica su tessuto neoplastico.

La/Il partecipante dovrà presentare un progetto in cui i seguenti punti vengano analizzati in modo strutturato, sostanziando le proposte con le evidenze scientifiche, ove presenti, indicando il grado di evidenza secondo i criteri di *Evidence Based Medicine* come riportato nella tabella in calce.

Oltre alla analisi della Letteratura disponibile, considerando la natura innovativa del progetto, la progettualità deve essere integrata con l'analisi della migliore pratica clinica in atto nel Centro ove la/il partecipante lavora e con l'analisi dei costi di ogni singolo passaggio per il paziente, per i suoi familiari e per il Servizio Sanitario Regionale e/o Nazionale.

Indice proposta progettuale

- **Introduzione**
- **Descrizione del progetto**
 1. Indicazione per l'analisi genetica germinale in conseguenza di analisi genetica somatica.
 - ✓ criteri molecolari
 - ✓ criteri clinici e anamnestici del paziente (es. età del paziente, storia personale di altre neoplasie)
 - ✓ criteri fenotipici della neoplasia (es istotipi peculiari, analisi immunoistochimiche)
 - ✓ criteri anamnestici della famiglia
 2. Modalità dell'analisi genetica germinale
 - ✓ materiale biologico per eseguire l'analisi genetica germinale: sangue, saliva, tessuto non neoplastico ottenuto dallo specimen chirurgico, etc.
 - ✓ sequenziamento del/i singolo/i gene/i su cui sono state identificate le varianti patogene somatiche vs sequenziamento genetico su pannello genetico esteso
 - ✓ tecnica dell'analisi genetica germinale
 3. Strutturazione dell'analisi genetica somatica e germinale e timing dell'analisi genetica somatica e germinale, per il probando.
 - ✓ Tempi e setting per l'informazione ed il consenso ad analisi genetica somatica e germinale.
 - ✓ Creazione di un eventuale consenso unico per analisi genetica somatica e germinale
 - ✓ Figure professionali coinvolte
 - ✓ Ottimizzazione del percorso del probando (considerando i costi in termini economici, di giornate di lavoro perse, per lo spostamento verso il Centro di analisi, etc)
 4. Coinvolgimento dei familiari prossimi del probando nel percorso e nel processo decisionale.
 - ✓ Tempi e setting per l'informazione ed il consenso per analisi genetica germinale dei familiari in caso di identificazione di mutazione patogenetica germinale nel probando. Strutturazione del consenso.
 - ✓ Figure professionali coinvolte
 - ✓ Ottimizzazione del percorso dei familiari (considerando i costi del test per il Servizio Sanitario Regionale/Nazionale e per il familiare, anche in termini di giornate di lavoro perse, di costi per lo spostamento verso il Centro di analisi, etc.)

5. Sostenibilità degli approfondimenti molecolari da parte del Sistema Sanitario Regionale o Nazionale
 - ✓ Analisi dei costi dell'analisi genetica somatica
 - ✓ Analisi dei costi dell'analisi genetica germinale
 - ✓ Analisi dei costi del percorso previsto
 - ✓ Analisi dei possibili vantaggi economici del Servizio Sanitario Regionale o Nazionale attuando un percorso di prevenzione, che parta dall'analisi somatica e arrivi all'analisi germinale

 6. Percorsi per diminuire la disparità delle cure e della prevenzione basate su analisi genetiche molecolari somatiche e germinali
 - ✓ La strutturazione del percorso per probando e familiari deve tener conto anche delle realtà locali ove i test molecolari non sono disponibili. Il percorso pensato per il probando ed i familiari prossimi deve prevedere dei meccanismi strutturati di invio di campioni biologici e consenso, di consulenza a distanza, etc
- **Commenti dell'Autrice/ore: punti di forza ed originalità del progetto, punti di debolezza**
 - **Prospettive future**
 - **Argomenti da proporre ai Decisori amministrativi e politici**

Tabella 1.

Rating dei livelli di evidenza

la	Meta-analisi o review sistematiche basate su più studi di livelli lb
lb	Trial diagnostici or studi di esito di buona qualità
II	Trial diagnostici or studi di esito di media qualità, numero insufficiente di pazienti, o altri trials (case-control, altri designi)
III	Studi descrittivi, case report ed altri studi
IV	Indicazioni di comitati, opinioni di esperti, e così di seguito (reviews non sistematiche etc.)

Rating della forza delle evidenze a supporto delle raccomandazioni nelle linee guida

A	Supportati da almeno due studi di livello lb o da una review di livelli la ("E' stato dimostrato")
B	Supportate da almeno due studi indipendenti di livello II o estrapolazioni da studi di livelli I ("E' plausibile")
C	Non supportati da adeguati studi di livello I o II ("indicazioni")
D	Indicazioni di esperti ("non ci sono prove")