

ONCOLOGIA DI PRECISIONE: APPLICAZIONE DEL TUMOR MUTATIONAL BURDEN IN UN IRCCS DELLA REGIONE PUGLIA

Mirgaldi C. (1), Bux A. (1), Ferraiuolo S. (2), Nardulli P. (2)

1. Scuola di Specializzazione in Farmacia Ospedaliera, Università degli Studi di Bari 'Aldo Moro'
2. IRCCS Istituto Tumori 'Giovanni Paolo II' di Bari – S.C. Farmacia e UMaCA

Obiettivo

Obiettivo dello studio è dimostrare l'importanza dell'oncologia di precisione nell'identificare la terapia il più possibile "su misura" del paziente, migliorandone la qualità di vita e riducendo le reazioni avverse al farmaco.

Introduzione

Il beneficio della medicina personalizzata nella pratica clinica è emerso inizialmente in oncologia, in quanto secondo la teoria mutazionale sull'origine del cancro, i tumori si generano, progrediscono e si diffondono per accumulo di mutazioni genetiche. A tal proposito, riveste un ruolo importante il TMB (Tumor Mutational Burden), cioè il carico mutazionale del tumore. Il TMB è un biomarcatore quantitativo che misura il numero totale delle mutazioni delle cellule tumorali. Con questa strategia sono stati conseguiti importanti risultati, tra cui la caratterizzazione del profilo genomico sia della patologia che del paziente, al fine di identificare una terapia più efficace e sicura.

Metodi

Il ruolo prognostico del TMB ha trovato applicazione in un IRCCS della regione Puglia. Un paziente, affetto da tumore miofibroblastico infiammatorio ALK traslocato (gene del recettore tirosin-chinasico del linfoma anaplastico) ad insorgenza addominale, ha ottenuto la possibilità di utilizzare in off-label il farmaco Crizotinib in assenza di valide alternative terapeutiche, così come supportato dalla letteratura e linee guida delle principali società scientifiche. Il Crizotinib, una piccola molecola che inibisce selettivamente il recettore tirosin-chinasi di ALK e delle sue varianti oncogeniche, è rimborsato in Italia per il trattamento del carcinoma polmonare non a piccole cellule. (Figura 1)

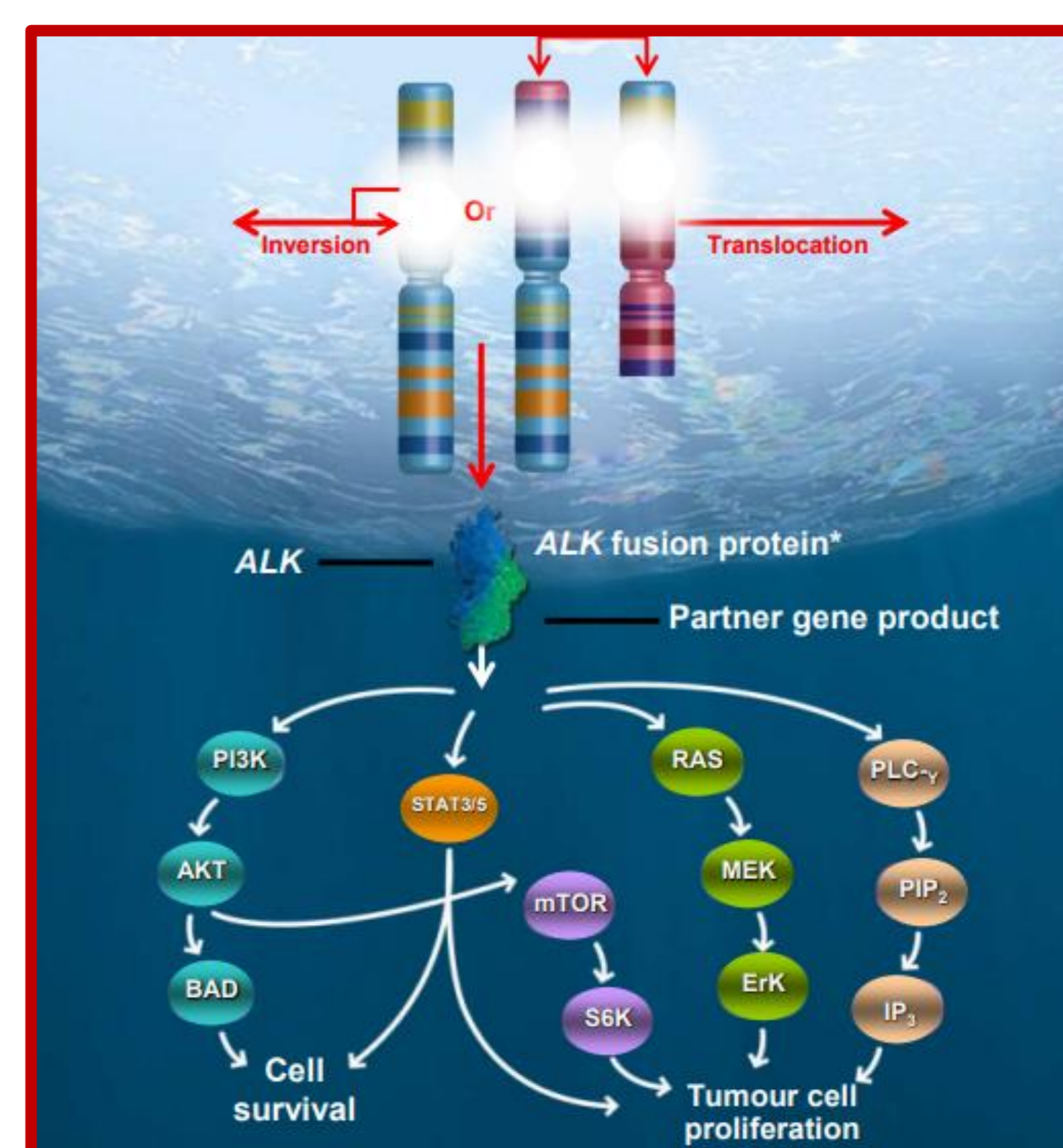
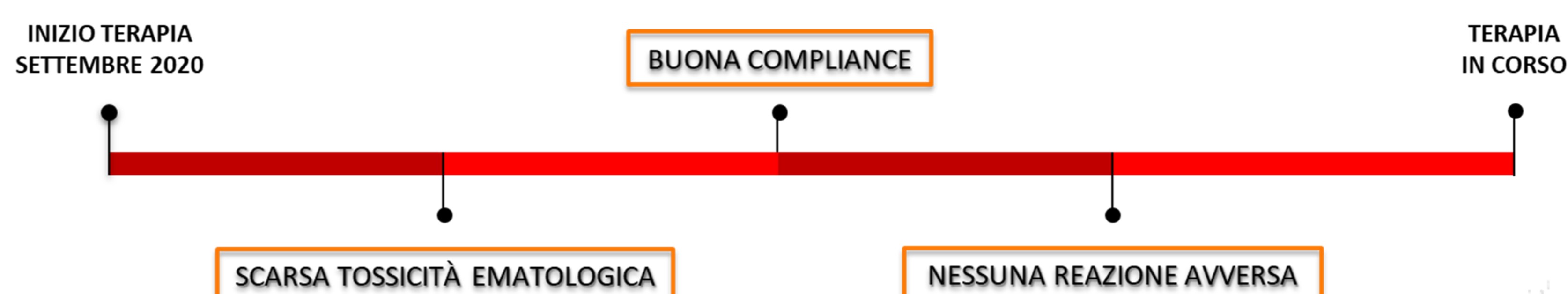


Figura 1: Meccanismo di traslocazione del gene ALK

Risultati

A seguito dell'approvazione di utilizzo off-label, il paziente, tuttora in cura, ha intrapreso il trattamento farmacologico con Crizotinib assumendo 2 compresse/die da 250 mg a partire da Settembre 2020. Il paziente è stato valutato ogni 4 settimane dimostrando una scarsa tossicità ematologica e una buona compliance nei confronti della terapia, che hanno permesso alla Farmacia Ospedaliera dell'Istituto di dispensare mensilmente, secondo prescrizione del medico oncologo, il farmaco acquistato ad hoc per questo paziente. Inoltre dall'inizio del trattamento, il paziente non ha mostrato alcuna reazione avversa al farmaco, come dimostrato dall'assenza di segnalazioni di reazioni avverse nella Rete Nazionale di Farmacovigilanza e ciò ha rappresentato un ulteriore elemento che ha influito sulla non interruzione della terapia.



Discussione e conclusioni

Sulla base dei dati esaminati in relazione alla dispensazione del Crizotinib da ben 2 anni e in maniera continuativa, si può affermare che il paziente stia mostrando una buona risposta a tale trattamento. Di conseguenza, si può concludere che in questo caso l'oncologia di precisione sia una valida strategia per individuare la scelta terapeutica verso trattamenti "personalizzati", a seconda delle caratteristiche del singolo caso, riducendo anche la probabilità che il paziente sviluppi delle reazioni avverse.