

Titolo dello studio

Analisi dei pattern di metilazione urinari via biopsia liquida come strumento di diagnosi precoce, monitoraggio non invasivo e predizione del rischio di recidiva nel carcinoma della vescica

Principal Investigator

Dr. Giuseppe Simone, UOC Urologia Oncologica, IFO-IRE, Roma

Centri partecipanti

IFO-IRE, Roma (coordinatore); CRO, Aviano; ISPRO, Firenze.

Caratteristiche dello studio

Studio multicentrico, osservazionale, non interventistico, di natura prospettica, con durata pari a 18 mesi. Le attività sperimentali saranno volte a: (a) validazione delle potenzialità di tests commercialmente disponibili (es. BladderCARE, Bladder EpiCheck); (b) sviluppo e validazione di test basati su analisi multi-marcatore mirate o *genome wide* tramite NGS e successiva comparazione con test commerciali; (c) sviluppo di uno score per la predizione del rischio di recidiva; (d) valutazione dei profili di metilazione per predire l'*outcome*.

Razionale

Il carcinoma della vescica è uno dei dieci tumori più comunemente diagnosticati. Nel 70% dei casi l'*outcome* dopo resezione transuretrale è favorevole (sopravvivenza a 10 anni = 80%) ma i tassi di recidiva sono molto elevati (1). Pertanto è richiesta una puntuale ed accurata sorveglianza clinica. Ad oggi, tuttavia, non esistono programmi di monitoraggio codificati. Le linee guida raccomandano l'utilizzo di cistoscopia, *imaging* diagnostico o citologia urinaria (1, 2) ma, nel complesso, tali metodiche risultano essere invasive, poco sensibili o specifiche. C'è quindi forte interesse per nuovi strumenti predittivi/prognostici. Recentemente, sono stati sviluppati test laboratoristici non invasivi basati su urina in grado di diagnosticare la presenza del tumore e seguirne l'evoluzione nel tempo. Sebbene largamente non in uso clinico, risultati preliminari ne hanno dimostrato l'applicabilità ed il potenziale impatto. In questa cornice, il nostro Istituto insieme ai Centri partner intende promuovere uno studio volto a indagare se l'introduzione dello studio dei livelli di metilazione tramite biopsia liquida (urine) possa migliorare l'attuale capacità di identificazione di pazienti affetti da carcinoma della vescica. Lo studio vuole standardizzare un flusso di lavoro potenzialmente esportabile nel Sistema Sanitario Nazionale, dimostrandone i vantaggi nella predizione dell'*outcome* clinico ma anche le potenzialità come strumento nel monitoraggio seriale non invasivo del carcinoma della vescica.

Popolazione di riferimento

Lo studio intende indagare 2 popolazioni di soggetti umani, rappresentate rispettivamente da pazienti affetti da carcinoma della vescica (n=50) di tipo non muscolo infiltrante o muscolo infiltrante e da soggetti sani (n=100).

Bibliografia di riferimento

1. Compérat E. et al. Current best practice for bladder cancer: a narrative review of diagnostics and treatments. *Lancet* (London, England). 2022;400(10364):1712-21.
2. Babjuk M et al. European Association of Urology Guidelines on Non-muscle-invasive Bladder Cancer (Ta, T1, and Carcinoma in Situ). *European Urology*. 2022;81(1):75-94.

Roma, 25 Marzo 2024

Dott. Giovanni Blandino, MD
coordinatore del progetto

Dott. Giuseppe Simone, MD
principal investigator

