

Ricerca traslazionale: diagnostica e terapia molecolare

Gruppo di ricerca:

Carmela Nardelli (Ricercatrice)

Mario Setaro (Contrattista)

Gianluca Scaglione (Post-doc)

Il nostro gruppo è impegnato nella definizione degli aspetti molecolari alla base delle neoplasie eredo-familiari della mammella, ovaio, pancreas e prostata ed ai pNET e colangiocarcinomi. Su tali patologie si effettuano valutazioni mediante tecnologie high-throughput per la caratterizzazione di alterazioni indicative sia di suscettibilità che di predittività di risposta a terapie mirate, anche attraverso l'impiego di strumenti di machine-learning. Il nostro centro è coinvolto in progetti di respiro sia nazionale che internazionale: tra i progetti in corso, che vedono la collaborazione con due prestigiose strutture di ricerca nazionali (Istituto Pascale e Istituto Mario Negri) vi è quello della realizzazione di un test in grado di definire uno score "accademico" di homologous recombination deficiency (HRD). Tale score, una volta validato clinicamente, permetterà di rendere elegibili a trattamenti con inibitori di PARP diverse tipologie di pazienti oncologici. Il nostro gruppo è inoltre coinvolto nella elaborazioni di raccomandazioni e linee guida clinico-diagnostiche in ambito oncologico (www.aiom.it).

1. [Clinical practice guidelines for BRCA1 and BRCA2 genetic testing.](#)

Pujol P, Barberis M, Beer P, Friedman E, Piulats JM, Capoluongo ED, Garcia Foncillas J, Ray-Coquard I, Penault-Llorca F, Foulkes WD, Turnbull C, Hanson H, Narod S, Arun BK, Aapro MS, Mandel JL, Normanno N, Lambrechts D, Vergote I, Anahory M, Baertschi B, Baudry K, Bignon YJ, Bollet M, Corsini C, Cussenot O, De la Motte Rouge T, Dubois de Labarre M, Duchamp F, Duriez C, Fizazi K, Galibert V, Gladieff L, Gligorov J, Hammel P, Imbert-Bouteille M, Jacot W, Kogut-Kubiak T, Lamy PJ, Nambot S, Neuzillet Y, Olschwang S, Rebillard X, Rey JM, Rideau C, Spano JP, Thomas F, Treilleux I, Vandromme M, Vendrell J, Vintraud M, Zarca D, Hughes KS, Alés Martínez JE. Eur J Cancer. 2021 Mar;146:30-47. doi: 10.1016/j.ejca.2020.12.023. Epub 2021 Feb 10. PMID: 33578357

2. [Droplet digital PCR for large genomic rearrangements detection: A promising strategy in tissue BRCA1 testing.](#)

De Paolis E, De Bonis M, Concolino P, Piermattei A, Fagotti A, Urbani A, Scambia G, Minucci A, Capoluongo E. Clin Chim Acta. 2021 Feb;513:17-24. doi: 10.1016/j.cca.2020.12.001. Epub 2020 Dec 7. PMID: 33301768

3 [Germline BRCA 1-2 status prediction through ovarian ultrasound images radiogenomics: a hypothesis generating study \(PROBE study\).](#)

Nero C, Ciccarone F, Boldrini L, Lenkowicz J, Paris I, Capoluongo ED, Testa AC, Fagotti A, Valentini V, Scambia G. Sci Rep. 2020 Oct 5;10(1):16511. doi: 10.1038/s41598-020-73505-2. PMID: 33020566

4 [PARP-inhibitors in a non-oncological indication as COVID-19: Are we aware about its potential role as anti-thrombotic drugs? The discussion is open.](#)

Capoluongo E. Biomed Pharmacother. 2020 Oct;130:110536. doi: 10.1016/j.biopha.2020.110536. Epub 2020 Jul 17. PMID: 32688139

5 [Spectrum of Germline BRCA1 and BRCA2 Variants Identified in 2351 Ovarian and Breast Cancer Patients Referring to a Reference Cancer Hospital of Rome.](#)

Santonocito C, Rizza R, Paris I, Marchis L, Paolillo C, Tiberi G, Scambia G, Capoluongo E. Cancers (Basel). 2020 May 19;12(5):1286. doi: 10.3390/cancers12051286. PMID: 32438681