

Registro Italiano Multicentrico di sorveglianza prospettica dei soggetti a rischio genetico di cancro del pancreas (IRFARPC)

Breve descrizione dello studio e degli obiettivi

Il Registro Italiano di Famiglie A Rischio di Cancro del Pancreas (IRFARPC) nasce nel 2015 con l'idea di raggruppare i Centri che si occupano di sorveglianza di soggetti a rischio di sviluppare un cancro del pancreas, per familiarità e/o predisposizione genetica. IRFARPC è un registro di sorveglianza (non di screening) prospettico, longitudinale, volto a raccogliere dati clinici, demografici, di anamnesi oncologica personale e familiare e dati strumentali (risonanza magnetica addominale e/o ecoendoscopia pancreatica) di questi soggetti. L'obiettivo principale del registro è di effettuare diagnosi precoce e identificare dei predittori di sviluppo del cancro del pancreas.

Criteri di inclusione dei pazienti

Tutti i soggetti maggiorenni (e fino ad 80 anni di età o fino a quando saranno considerati clinicamente idonei a ricevere un possibile trattamento medico oncologico o chirurgico) che rispetteranno i criteri di idoneità sotto riportati saranno reclutati. Il luogo di reclutamento dei soggetti coinvolti nel registro sono gli ambulatori dei centri coinvolti in cui sarà presentato il progetto del Registro alle famiglie a rischio. Criteri di idoneità:

- individui con almeno due parenti affetti da cancro del pancreas con almeno un affetto di primo grado (fino al III grado di parentela, sulla stessa linea di sangue) (FPC)
- soggetti con mutazione nota dei geni BRCA2, BRCA1, PALB2, ATM, con almeno un consanguineo di primo o secondo grado con cancro del pancreas
- Soggetto con diagnosi nota di Sindrome di Lynch (mutazione a carico di uno dei geni tra MLH1, MSH2, MSH6, PMS2, o EpCAM) con almeno un consanguineo di primo o secondo grado affetto da cancro del pancreas
- Soggetti affetti da sindrome del melanoma familiare (mutazione di p16/CDKN2A), anche in assenza di familiarità per cancro del pancreas
- Soggetto con diagnosi nota di Sindrome di Peutz-Jeghers (mutazione di STK11), anche in assenza di familiarità per cancro del pancreas
- Soggetti con diagnosi nota di pancreatite genetica non solo PRSS1-correlata ma anche CFTR-, SPINK1-e CTSC-correlata

Età di inizio sorveglianza radiologica negli individui idonei:

- Età:

- 45 o 10 anni di meno del più giovane caso di tumore pancreatico in famiglia per i casi con familiarità soltanto (FPC)
- 40 anni o 5 anni di meno del più giovane caso di tumore pancreatico in famiglia per i soggetti con pancreatite ereditaria, per la sindrome di Lynch, per i soggetti con mutazione dei geni BRCA 1-2, PALB2, o ATM
- 30 anni per i soggetti con sindrome del melanoma familiare (mutazione p16/CDKN2A) o con sindrome di Peutz-Jeghers

Aggiornamento annuale sullo stato di avanzamento dei lavori

Lo studio ha iniziato ad arruolare nel giugno 2015 ed è tuttora in corso con 34 Centri arruolanti, per un totale di 1964 inclusioni, di cui 1434 con imaging; 998 (70,0%) di questi soggetti hanno un profilo di rischio "familiare" (FPC), i rimanenti 436 (30,0%) invece hanno una accertata predisposizione genetica.

Per il 2026, il registro si prefigge di:

- raggiungere regioni al momento scoperte da centri arruolanti, al fine di offrire in maniera più capillare l'inserimento in registro e possibilità di profilare il maggior numero possibile di soggetti con familiarità propriamente detta
- sensibilizzare anche i soggetti che non presentano criteri di sorveglianza radiologica per limiti di età, in modo da arruolarli in sorveglianza attiva quando sarà il momento.
- Aggiornare i criteri di inserimento nel registro e sorveglianza allineandosi alle evidenze scientifiche più recenti



Lista dei centri attivi (settembre 2025).

Pubblicazioni

Paiella S, Capurso G, Cavestro GM, Butturini G, Pezzilli R, Salvia R, Signoretti M, Crippa S, Carrara S, Frigerio I, Bassi C, Falconi M, Iannicelli E, Giardino A, Mannucci A, Laghi A, Laghi L, Frulloni L, Zerbi A. Results of First-Round of Surveillance in Individuals at High-Risk of Pancreatic Cancer from the AISP (Italian Association for the Study of the Pancreas) Registry. *Am J Gastroenterol.* 2019 Apr;114(4):665-670. doi: 10.1038/s41395-018-0414-z. PMID: 30538291.

Capurso G, Paiella S, Carrara S, Butturini G, Secchettin E, Frulloni L, Zerbi A, Falconi M. Italian registry of families at risk of pancreatic cancer: AISP Familial Pancreatic Cancer Study Group. *Dig Liver Dis.* 2020 Oct;52(10):1126-1130. doi: 10.1016/j.dld.2020.07.027. Epub 2020 Aug 17. PMID: 32819857.

Archibugi L, Casciani F, Carrara S, Secchettin E, Falconi M, Capurso G, Paiella S. The Italian registry of families at risk for pancreatic cancer (IRFARPC): implementation and evolution of a national program for pancreatic cancer surveillance in high-risk individuals. *Fam Cancer*. 2024 Aug;23(3):373-382. doi: 10.1007/s10689-024-00366-3. Epub 2024 Mar 16. PMID: 38493228.

Paiella S, Secchettin E, Lionetto G, Archibugi L, Azzolina D, Casciani F, Simeone DM, Overbeek KA, Goggins M, Farrell J, Ponz de Leon Pisani R, Tridenti M, Corciulo MA, Malleo G, Arcidiacono PG, Falconi M, Gregori D, Bassi C, Salvia R, Capurso G. Surveillance of Individuals at High Risk of Developing Pancreatic Cancer: A Prevalence Meta-analysis to Estimate the Rate of Low-yield Surgery. *Ann Surg*. 2024 Jan 1;279(1):37-44. doi: 10.1097/SLA.0000000000006094. Epub 2023 Sep 8. PMID: 37681303.

Paiella S, Capurso G, Carrara S, Secchettin E, Casciani F, Frigerio I, Zerbi A, Archibugi L, Bonifacio C, Malleo G, Cavestro GM, Barile M, Larghi A, Assisi D, Fantin A, Milanetto AC, Fabbri C, Casadei R, Donato G, Sassatelli R, De Marchi G, Di Matteo FM, Arcangeli V, Panzuto F, Puzzono M, Dal Buono A, Pezzilli R, Salvia R, Rizzatti G, Casadio M, Franco M, Butturini G, Pasquali C, Coluccio C, Ricci C, Cicchese N, Sereni G, de Pretis N, Stigliano S, Rudnas B, Marasco M, Lionetto G, Arcidiacono PG, Terrin M, Crovetto A, Mannucci A, Laghi L, Bassi C, Falconi M. Outcomes of a 3-Year Prospective Surveillance in Individuals at High Risk of Pancreatic Cancer. *Am J Gastroenterol*. 2024 Apr 1;119(4):739-747. doi: 10.14309/ajg.0000000000002546. Epub 2023 Oct 3. PMID: 37787643.