



SCED: LA BIOPSIA LIQUIDA CHE SCOPRE 100 TUMORI

Sarà il gold standard nella diagnostica in oncologia, come esame e percorso di monitoraggio della salute

BASTA UN PRELIEVO

Oggi l'Italia, prima in Europa, ha a disposizione il nuovo test SCED, acronimo di Solid Cancer Early Detection che permette di eseguire la mappatura e il monitoraggio delle mutazioni genetiche coinvolte nei tumori solidi a scopo di screening di prevenzione secondaria, riunendo con un solo gesto la possibilità di indagare 50 geni noti per essere correlati al cancro e oltre 2800 mutazioni note. La tecnologia SCED è unica poiché incrocia l'analisi del DNA libero circolante (ctDNA) con quella del DNA germinale e delle Cellule Tumorali Circolanti (CTC) portando agli estremi il livello di affidabilità dell'esame.

La tecnica permette non solo di identificare le mutazioni genetiche associate al tumore solido ma di scegliere la terapia più adatta (Targeted Therapy) in considerazione delle decine di farmaci oncologici approvati dall'FDA che basano le indicazioni sul profilo genetico della patologia e non su quello istologico.

Il prelievo di sangue può essere effettuato ovunque, per essere inviato presso Bioscience Genomics, spin off dell'Università di Roma Tor Vergata, presente con laboratori propri in Roma, Milano e San Marino. Da un prelievo di sangue (10 cc), i biologi di Bioscience Genomics isolano il DNA libero circolante ed estraggono la frazione di DNA circolante per sequenziarlo alla ricerca della mutazione genetica tramite l'innovativa tecnologia NGS (Next Generation Sequencing).

CACCIA ALLE LESIONI

“È noto che il cancro sia una patologia del genoma, causata da lesioni diverse

(mutazioni, delezioni, duplicazioni, modificazioni) a carico del DNA. Queste lesioni si generano principalmente per esposizione ad agenti ambientali fisici e chimici quali il fumo, l'abuso di alcol, una alimentazione scorretta, ma anche per familiarità. È proprio l'accumulo di queste lesioni non riparate nel tempo a causare la malattia”, spiega Giuseppe Novelli, Ordinario di Genetica all'Università di Tor Vergata, Roma. “Alcuni anni fa gli scienziati scoprirono che tumori solidi appena sviluppatisi in tessuti diversi come il pancreas, il fegato e altri organi, rilasciavano nel circolo sanguigno del soggetto tracce del loro DNA che, debitamente moltiplicate in laboratorio con le più recenti tecniche di amplificazione e sequenziamento potevano essere individuate ed analizzate”, continua il genetista. “I tumori pertanto, in fase precocissima e di dimensioni tali da non generare ancora sintomi nel paziente possono essere analizzati attraverso quelle che vengono chiamate cfDNA (cell free DNA) per verificarne la natura, la qualità e il numero di mutazioni. La ricerca degli ultimi anni ha individuato infatti le mutazioni più frequenti correlate ad oltre 100 tipi di cancro ed oggi quindi è possibile usare queste preziose informazioni per eseguire uno screening precoce che individui le mutazioni più a rischio e ne segua l'evoluzione nel tempo” conclude Novelli.

QUESTIONE DI TEMPO

Sempre valido l'assunto che più la fase di individuazione del cancro è precoce e maggiori sono le armi a disposizione per trattarlo e aumentare i tassi di guarigione e sopravvivenza. C'è questo

motivo alla base delle numerose campagne di screening a disposizione della popolazione: dalla mappatura dei nei al pap test, la mammografia e il dosaggio di marcatori per la prostata. La parola d'ordine è 'diagnosi precoce' per avere il massimo successo. Quando il tumore cresce aumenta il numero delle cellule tumorali circolanti e, quando viene sottoposto a trattamento, rilascia nel sangue intere cellule tumorali che si distaccano dalla massa primaria perché morte a seguito dell'attacco con i farmaci o che stanno migrando verso altri organi.

In questa seconda fase 'contare' le cellule e analizzarne le mutazioni ha diversi usi clinici: individuare l'efficacia delle terapie, individuare tempestivamente fenomeni di resistenza, monitorare la formazione di metastasi con una indagine semplice, non invasiva, che prevede un semplice prelievo di sangue venoso e soprattutto ripetibile più volte nel tempo. Nella pratica clinica il test rappresenta

**Le applicazioni
di questa tecnica
sono molteplici,
perché spaziano
dalla prevenzione
alla terapia**

l'ulteriore opportunità di individuare e monitorare i cambiamenti del tumore nel tempo in maniera rapida, minimamente invasiva, per fornire informazioni neces-

sarie a valutare le varie opzioni di trattamento. Serve a monitorare nel tempo la comparsa di mutazioni di resistenza alle terapie anti-tumore (permette infatti di individuare alcune alterazioni nel ctDNA associate con la resistenza alle terapie a bersaglio molecolare, come EGFR T790M, che annulla le capacità anti-tumorali dei farmaci inibitori di EGFR).

CHECK GENETICO

Se sino ad oggi la 'biopsia liquida' era utilizzata come test di follow up dei malati, grazie al supporto alla ricerca offerto dall'Università lo SCED è destinato a diventare il gold standard nella diagnostica oncologica. D'altronde, il test è stato pensato in tre diversi livelli di approfondimento dell'indagine, da quello base a quello che indaga le mutazioni più specifiche. Uno dei più vasti studi di patologia biomolecolare mai realizzati con questa tecnica, presentato al congresso dell'ASCO (American Society of Clinical Oncology), ha analizzato campioni di sangue prelevati ad oltre 15 mila pazienti con 50 diverse tipologie di tumori (37% di tumori del polmone, 14% di tumori della mammella, 10% di tumori del colon-retto e 39% di altri tumori). È stato quindi affermato il ruolo di protagonista, presente e futuro, di questa tecnica per la prevenzione e diagnosi dei tumori solidi. Il percorso SCED, quindi, non conduce ad un referto positivo o negativo, bensì alla valutazione della individuale stabilità genetica del soggetto, sulla quale viene impostato il programma di monitoraggio, cioè in considerazione del fatto che possono intercorrere da 10 a 30 anni tra l'inizio della mutazione genetica e il decesso del paziente.

Roberta Maresci



SIGARETTE ELETTRONICHE: UTILI NELLA CURA DELLA BPCO



Smettere di fumare con l'e-cig si può. O almeno la sigaretta elettronica aiuta i fumatori affetti da bronco pneumopatia cronica ostruttiva (BPCO) a ridurre il consumo di sigarette tradizionali. Lo sostiene uno studio condotto da Riccardo Polosa, professore ordinario dell'Università degli Studi di Catania e coordinatore del Comitato Scientifico per la ricerca applicata alla sigaretta elettronica promosso dalla Lega Italiana Anti Fumo. Secondo i ricercatori sono notevoli i miglioramenti nel numero di riacutizzazioni respiratorie nonché negli esiti soggettivi e oggettivi della BPCO che, per l'Organizzazione Mondiale della Sanità, diventerà la terza principale causa di morte nel 2030. "Per la prima volta nel campo della ricerca applicata alla cura delle malattie fumo correlate – ha detto Polosa – abbiamo voluto valutare i cambiamenti a lungo termine e gli esiti delle valutazioni respiratorie in fumatori con BPCO che sono passati all'uso regolare di e-cig". C'è un ma: "Per i pazienti affetti da BPCO, l'e-cig è l'unica strategia che possa migliorare la prognosi – conclude Polosa – ciononostante, questi pazienti non sono particolarmente interessati a dire addio alle sigarette e molti ricadono nel vizio dopo una breve fase di astinenza. Il nostro studio invece dimostra che passare all'utilizzo delle elettroniche, non solo aiuta a smettere, ma si accompagna ad una importante riduzione nel numero di riacutizzazioni di malattia e miglioramento dei sintomi cardiorespiratori e della qualità della vita". **R. M.**