



Focus

MALATTIE RARE

- ▶ [Angioedema ereditario](#)
- ▶ [Citomegalovirus congenito \(CMV\)](#)
- ▶ [CRISPR e l'editing genomico per le malattie rare](#)
- ▶ [Deficit di lipasi acida lisosomiale](#)
- ▶ [Distrofia Muscolare di Duchenne](#)
- ▶ [Emofilia](#)
- ▶ [Epidermolisi Bollosa](#)
- ▶ [Fibrosi Polmonare Idiopatica - IPF](#)
- ▶ [Fibrosi Cistica](#)
- ▶ [Iposfosfatasia](#)
- ▶ [Ipercolesterolemia Familiare](#)
- ▶ [Immunodeficienze](#)
- ▶ [Lipodistrofia generalizzata](#)
- ▶ [Malattia di Fabry](#)
- ▶ [Malattia di Gaucher](#)
- ▶ [Malattia di Pompe](#)
- ▶ [Malattie Metaboliche](#)
- ▶ [Malattie epatiche autoimmuni](#)
- ▶ [Mucopolisaccaridosi I \(MPS I\)](#)
- ▶ [Neuropatia ottica ereditaria di Leber - LHON](#)
- ▶ [Sindrome di Cushing](#)
- ▶ [Acromegalia](#)

TUMORI RARI

- ▶ [Mieloma Multiplo](#)
- ▶ [Sindromi Mielodisplastiche \(SMD\)](#)
- ▶ [Tumori differenziati della tiroide](#)
- ▶ [Tumore metastatico del colon retto](#)
- ▶ [Tumori Neuroendocrini - NET](#)
- ▶ [Carcinoma midollare della tiroide](#)

MALATTIE CRONICHE

- ▶ [Endometriosi](#)
- ▶ [Sclerosi Multipla](#)
- ▶ [AIDS - HIV](#)
- ▶ [Alzheimer](#)
- ▶ [Malattia di Parkinson](#)

Home Malattie rare Tumori rari Appuntamenti Chi siamo Comitato Scientifico

Contatti **L'ESPERTO RISPONDE** Documenti

Cerca nel sito Vai

NEWS

Telethon Terapie Domiciliari Invalidità civile, esenzioni e diritti Sperimentazioni Ricerca scientifica Politiche socio-sanitarie Farmaci orfani Storie Attualità Screening Neonatale Cellule Staminali Cordionali



Appuntamenti

- ▶ 3 Dicembre 2016, Roma. I confini della ricerca sulla Malattia di Huntington
- ▶ 3 Dicembre 2016, Roma. Sesto incontro nazionale malattia di Wilson
- ▶ 2 Dicembre 2016, Milano. "Malattie rare al Besta - La distrofia muscolare di Duchenne e Becker"
- ▶ 1 Dicembre 2016, Roma. Presentazione Maratona Telethon
- ▶ 30 Novembre 2016, Roma. Cerimonia di premiazione del Premio Giornalistico O.Ma.R
- ▶ 26 Novembre 2016, Siena. Scuola di sarcoidosi
- ▶ 25 Novembre 2016, Nuoro. "Le malattie rare e la risposta della ricerca - Focus su CMT"
- ▶ 23-26 Novembre 2016, Torino. XIX Congresso Nazionale SIGU
- ▶ 18-20 Novembre 2016, Fiuggi. IV Forum italiano sulla Fibrosi Cistica

Vedi l'agenda completa...

Ultimi Tweets

OssMalattieRare In un corto realizzato da O.Ma.R la battaglia di Alessandro contro l' #IPF : bit.ly/2fW6sre About 8 hours ago.

malatinvisibili @bambinogesu @OspBambinoGesù @TelethonItalia @OssMalattieRare @cnmr_ISS @FondazioneSR @Orphanet twitter.com/malatinvisibili/sta

Sei qui: Home ▶ Altri tumori rari ▶

Tumori solidi, inaugurata in Italia la prima piattaforma per mappatura e monitoraggio di geni e mutazioni coinvolti

Tumori solidi, inaugurata in Italia la prima piattaforma per mappatura e monitoraggio di geni e mutazioni coinvolti

Autore: Redazione , 02 Dicembre 2016

Il test SCED permette la diagnosi precoce di oltre 100 tipi di cancro e potrebbe diventare il gold standard diagnostico

Roma - Si chiama SCED (Solid Cancer Early Detection) ed è il primo test che, mediante un prelievo di sangue periferico, esegue la mappatura e il monitoraggio delle mutazioni genetiche coinvolte nei tumori solidi per uno screening facilmente ripetibile perché non invasivo.

La tecnologia SCED 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.

Dalla prevenzione secondaria al reparto di oncologia - Le applicazioni di questa tecnica, genericamente chiamata 'biopsia liquida', sono molteplici perché spaziano dalla prevenzione alla terapia: infatti, consentono l'individuazione del tumore solido in fase veramente precoce, preclinica, anche quando non è identificabile con la biopsia tissutale, abbinando al monitoraggio non invasivo della malattia anche la terapia. L'analisi del ctDNA e delle CTC, infatti, 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 che basano le indicazioni sul profilo genetico della patologia e non su quello istologico.

Il razionale della tecnologia - Frammenti del DNA libero circolante (cfDNA) sono presenti nel sangue periferico di ciascun individuo, e una porzione di questi potrebbe essere chiamata ctDNA (Circulating Tumor DNA) se rilasciati nel circolo sanguigno da una formazione tumorale. L'isolamento e analisi del ctDNA può evidenziare frequenze di mutazione anomale che segnalano una patologia ad uno stadio particolarmente precoce, prima che si manifesti qualsiasi sintomo. L'analisi di questi frammenti di DNA può essere abbinata a quella delle cellule tumorali circolanti (CTC) e del DNA germinale, in caso di stadi avanzati della patologia, fornendo anche un determinante follow-up della terapia.

Come si esegue - Il prelievo di sangue può essere effettuato ovunque, per essere inviato presso Bioscience Genomics, spin off dell'Università di Roma Tor Vergata, presente con propri laboratori in Roma, Milano e San Marino. Da un minimo prelievo di sangue, di circa 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).

"Nonostante al momento la SCED sia considerata un test per il follow up dei malati, riteniamo che in pochi anni, grazie al supporto alla ricerca offerto dall'Università, potrà diventare il gold standard nella diagnostica in oncologia, non solo come esame, ma come un percorso di monitoraggio della salute", chiarisce il **Prof. Giuseppe Novelli**, Genetista dell'Università di Roma Tor Vergata.

"Il percorso di SCED e la sua tecnologia potrebbero rappresentare una svolta epocale nella prevenzione al cancro" afferma il **Dr. Luca Quagliata** dell'Istituto di Medicina, Genetica e Patologia dell'Università di Basilea "la maggior parte dei tumori solidi sono asintomatici nelle prime fasi, nonostante ciò quale conseguenza di processi apoptotici e proliferativi rilasciano costantemente nel sangue tracce di DNA tumorale; inoltre, in certi casi, gruppi di cellule tumorali si staccano dalla massa primaria e restano in circolazione per un periodo limitato" "SCED offre con un solo test la possibilità di analizzare entrambe queste componenti".

Uno dei più vasti studi di patologia biomolecolare mai realizzati con questa tecnica,

About 8 hours ago.

 stefania_collet I Premi assoluti e Premi Speciali messi in palio da @OssMalattieRare quest'anno sono stati vinti tutti dalle donne! #PremioOmar2016 twitter.com/OssMalattieRare/ About 10 hours ago.

 SaleinZuccaOnlu noi ci mettiamo il cuore ma anche la faccia! saleinzuccaonlus.it/it/ludoter: @OssMalattieRare @giocassieme @parola_dimamma About 12 hours ago.

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.

Nella pratica clinica il test rappresenta l'ulteriore opportunità di individuare e monitorare i cambiamenti del tumore nel tempo in maniera rapida, minimamente invasiva, per fornire informazioni necessarie a valutare le varie opzioni di trattamento. **Serve a monitorare nel tempo la comparsa di mutazioni di resistenza alle terapie anti-tumore**, (permette infatti in 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).

Bioscience Genomics è la prima azienda al mondo ad eseguire nei suoi laboratori il percorso SCED su soggetti sani ed eseguire lo screening 'sentinella' di soggetti a rischio per familiarità, comorbidità e stili di vita. Nonostante non sostituisca la biopsia tradizionale ma sia pensata come strumento di screening precoce, **la biopsia liquida potrà essere presto catalogata come test diagnostico**, purché sia sempre accompagnata da un percorso di counseling medico che ne gestisca i risultati.

"SCED è un percorso di prevenzione che **coinvolge diverse figure specialistiche**, quali genetisti, patologi molecolari o oncologi, in funzione delle informazioni contenute nel referto" spiega Giuseppe Mucci, amministratore delegato di Bioscience Genomics "Quando si fa la prevenzione per il melanoma, il dermatologo esegue una mappatura di tutti i nevi e poi avvia un monitoraggio periodico di quelli sospetti, che dura tutta la vita, Col monitoraggio il dermatologo verifica se nel tempo il nevo abbia subito variazioni morfologiche che possano indurre a una diagnosi di melanoma. Con SCED, la mappatura viene fatta ai geni, protagonisti dei tumori solidi, che vengono sottoposti al monitoraggio delle frequenze di mutazione al fine di verificare che le stesse non esprimano, nel tempo, la tendenza ad aumentare".

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, ciò in considerazione del fatto che possono intercorrere da 10 a 30 anni tra l'inizio della mutazione genetica e il decesso del paziente."

La SCED permette la diagnosi precoce di oltre 100 tipi di cancro, analizzando oltre 50 geni e 2800 mutazioni note, dei tumori solidi indagati con SCED sono da escludere quelli al cervello che sono caratterizzati dalla mancanza di permeabilità di alcuni tessuti. La possibilità di ripetere con regolarità SCED nel tempo, e l'elaborazione incrociata dei dati storici, consente l'analisi e il monitoraggio di mutazioni che non sono significative se non sono soggette a variazioni nel tempo.

 Mi piace  Tweet   Share  Condividi

Articoli correlati

- 2012-03-01 - Cancro del Pancreas, positivi i risultati della sperimentazione con TH-302 con gemcitabina
- 2012-04-16 - Mesotelioma, la speranza potrebbe arrivare da un vaccino terapeutico
- 2014-02-18 - Tumori, potenziate le attività del Registro della Campania
- 2013-02-18 - Carcinoma della prostata resistente alla castrazione con metastasi ossee: il Radio-223 Dicloruro ha ottenuto la revisione prioritaria dalla FDA negli Stati Uniti
- 2014-01-27 - Tumori testa e collo, grazie a un prelievo del sangue scopriremo i soggetti a rischio
- 2013-04-26 - Cancro coloretale, completato il reclutamento pazienti dello studio di valutazione delle SIR-Spheres®
- 2012-10-25 - Tumori rari, i pazienti invitati a partecipare al sondaggio di Rare Cancers Europe
- 2012-05-19 - Tumori neuroendocrini, l'eccellenza è a Monza. Qui uno studio sul trattamento con panitumumab
- 2012-05-17 - Sarcoma dei tessuti molli, approvato da FDA l'uso di pazopanib
- 2012-03-08 - Mielofibrosi, ruxolitinib in grado di contrastare i sintomi della malattia
- 2012-03-07 - Tumori, nanodispositivi per la prognosi precoce dalla Sissa di Trieste
- 2013-11-29 - 29-30 novembre 2013, Madrid. Pancreatic Cancer Forum: per la prima volta esperti di tutto il mondo nella lotta al cancro pancreatico
- 2013-11-05 - 6-7 novembre 2013, Roma. Prima conferenza di oncologia integrata ISS-ARTOI
- 2014-01-28 - Tumori infantili, l'importanza della psicologia clinica in ospedale
- 2012-12-12 - Tumori dell'occhio, a Genova il meeting internazionale

▶ Epatite C
▶ Altre Malattie Croniche

PARTNER SCIENTIFICI

