

Questo sito utilizza cookie, anche di terze parti, per inviarti pubblicità e servizi in linea con le tue preferenze.

Se vuoi saperne di più o negare il consenso a tutti o ad alcuni cookie [clicca qui](#).

Chiudendo questo banner, scorrendo questa pagina o cliccando qualunque suo elemento acconsenti all'uso dei cookie.



OK

sanita24

ILSOLE24ORE

Home | Analisi | Sanità risponde | Scadenze fiscali | Sanità in borsa



28 NOV 2016

MEDICINA E RICERCA

Tumori, ecco Sced: per la biopsia basta un prelievo. Il check genetico per la diagnosi super precoce

di red.san.

SEGNALIBRO | ☆

FACEBOOK | f

TWITTER | t

TAG

Medicina generale

Farmaci

Malattie e disturbi della pelle, del sottocutaneo e della mammella

Malattie e disturbi dell'apparato respiratorio

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 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.

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 dall'FDA 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).

Il procedimento prevede:



- Prelievo di sangue (7-8 cc)
- Stabilizzazione del campione di sangue per più di 96 ore e spedizione all'HUB (tramite una rigorosa catena di custodia) ai laboratori Bioscience Genomics di Roma (Tor Vergata), Milano (c/o San Raffaele) o San Marino per l'isolamento e sequenziamento del cfDNA, DNA germinale e CTC;
- Rilascio del referto da personale medico specializzato in sede di counseling.

«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.

Individuare il tumore in fase precocissima

«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, presentato al congresso dell'Asco (**American Society of Clinical Oncology**), ha analizzato campioni di sangue prelevati ad oltre 15mila 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.

Utilizzo dopo la diagnosi

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 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).

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.

Un percorso di prevenzione

«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.

© RIPRODUZIONE RISERVATA

CORRELATI

DAL GOVERNO

05 Agosto 2015

Riforma Pa: sì al Polo unico della medicina fiscale. Fimmg: «La nostra proposta diventa legge»

LAVORO E PROFESSIONE

04 Settembre 2015

Scocca l'ora dei test di ingresso: oggi tocca alle professioni sanitarie

EUROPA E MONDO

02 Settembre 2015

Troppa competitività: nel Regno Unito uno studente di medicina su sette ha pensato al suicidio

[Privacy policy](#) | [Informativa estesa sull'utilizzo dei cookie](#)