

SALUTE Con un esame del sangue si analizzano oltre 50 geni e 2.800 mutazioni genetiche



Diagnosi su misura

di Elena Correggia

La tecnologia Sced (Solid cancer early detection), da poco messa a punto da Bioscience Genomics, uno spin-off dell'Università di Roma Tor Vergata, attraverso un semplice prelievo ematico esegue la mappatura e il monitoraggio delle mutazioni genetiche coinvolte nei tumori solidi. Questa tecnica, anche chiamata genericamente biopsia liquida, analizza infatti oltre 50 geni e 2.800 mutazioni e le sue applicazioni spaziano dalla prevenzione secondaria alla diagnosi precoce fino alla terapia, quando la malattia è già diagnosticata, e all'individuazione tempestiva delle recidive.

Sua peculiarità è la capacità, grazie a sofisticati approcci molecolari (next generation sequencing), di isolare ed estrarre analizzandoli contestualmente il Dna libero circolante, il Dna dei globuli bianchi e le cellule tumorali circolanti, ritenute queste ultime in grado di dare inizio a una lesione metastatica.

«Attualmente si utilizza questo esame nei pazienti oncologici già diagnosticati e trattati farmacologicamente per individuare le mutazioni genetiche del tumore, la comparsa di eventuali resistenze o di recidive e quindi scegliere l'opzione terapeutica migliore», spiega il professor Mario Roselli, direttore Unità operativa semplice dipartimentale di oncologia medica del Policlinico universitario Tor Vergata di Roma, «ma la principale novità della tecnologia è quella di proporre il test anche come strumento sentinella per orientare alla diagnosi precoce, di fase preclinica, in soggetti sani ad alto rischio per familiarità o per morbilità (per esempio, persone con polipi del tratto colon rettile nel caso del tumore all'intestino o donne con fibroadenomi mammari nel caso del tumore al seno), per identificare frequenze di mutazioni anomale collegate a forme tumorali a uno stadio precedente alla manifestazione di qualsiasi sintomo. Infine, l'esame per le sue specificità potrebbe anche affermarsi quale screening per soggetti sani non a rischio, come forma di prevenzione secondaria in un'ottica di check up che potrebbe quindi avviare all'utilizzo iniziale di forme di imaging diagnostico classico».

Con Sced infatti si riescono a rilevare all'interno del Dna libero circolante nel sangue periferico le schegge di Dna che le

cellule tumorali attraverso la loro morte rilasciano nel flusso ematico già molto tempo prima che la patologia si esprima

– a livello clinico e sintomatico.

Nell'approccio di prevenzione Sced consente di effettuare una mappatura dell'assetto genetico e i geni protagonisti dei tumori solidi vengono monitorati nel tempo per verificare che le frequenze di mutazione non tendano ad aumentare. È possibile con questa tecnica riconoscere oltre 100 tipi di tumori solidi, a esclusione delle neoplasie al cervello a causa della mancanza di permeabilità della barriera ematoencefalica. Per effettuare l'esame il prelievo di sangue può avvenire ovunque e poi il campione deve essere inviato ai laboratori di Bioscience Genomics nella sede di Roma Tor Vergata, presso l'Istituto San Raffaele di Milano e a San Marino.

Per quanto riguarda invece l'utilizzo dopo la diagnosi, la biopsia liquida rispetto a quella tissutale rappresenta uno strumento di screening aggiuntivo, per comprendere meglio la biologia del tumore e monitorare l'efficacia dei trattamenti attraverso un esame semplice e miniminvasivo. «Conoscere l'espressione genetica del tumore è importante per individuare il farmaco più adatto, mirato a quella particolare mutazione genetica che fa da motore della trasformazione maligna secondo un approccio di sartorializzazione della terapia», continua Roselli, «in aggiunta, fra i vantaggi dell'esame la possibilità di fornire un ausilio prezioso quando la biopsia tissutale risulta di difficile effettuazione a causa della localizzazione del tumore».

Imaging di ultima generazione. Visualizzazione sempre più accurata, rapidità di esecuzione, comfort migliorato sono fra le qualità dei più sofisticati dispositivi di diagnostica per immagini. General Electric Healthcare ha da poco sviluppato Invenia Abus, un sistema di ecografia mammaria la cui prima installazione in Italia è avvenuta pochi mesi fa al centro medico J Medical di Torino. Invenia Abus utilizza ultrasuoni con scansioni volumetriche automatiche 3D e multipiano che permettono una visione globale accurata della mammella e la possibilità di rilevare tumori invasivi anche in presenza di risultati mammografici normali o benigni. Questo sistema risulta particolarmente utile come esame complementare per lo screening delle donne con tessuto mammario denso, nelle quali la mammografia potrebbe non rilevare oltre un terzo dei tumori.

Da una collaborazione fra GE Healthcare e Arterys è nata ViosWorks, la risonanza magnetica del cuore a 7 dimensioni che effettua scansioni dell'anatomia, della

funzione e del flusso cardiaco a respiro libero in soli 8 minuti, senza necessità delle fastidiose apnee respiratorie richieste di norma al paziente per evitare che l'immagine sia compromessa dai naturali movimenti respiratori. Una risonanza completa del cuore richiede fra i 10 e i 20 minuti contro i tempi canonici variabili fra un'ora e un'ora e mezza. La visualizzazione dei risultati dell'esame avviene in 7 dimensioni: tre nello spazio, una nel tempo e tre in direzione della velocità. Il software aiuta il medico a distinguere il tessuto cicatrizzato o danneggiato da quello sano, non solo mostrando la contrazione dei ventricoli ma permettendo anche di analizzare il percorso corretto del flusso sanguigno del cuore e del suo distretto vascolare.

Nell'ambito della risonanza magnetica, Esaote si è specializzata sui sistemi dedicati, a magnete aperto, rivolti allo studio dell'apparato muscolo-scheletrico. Uno dei suoi modelli più innovativi è G-scan Brio che, oltre alle applicazioni di risonanza magnetica convenzionali, effettua l'esame sotto carico fisiologico, modificando la posizione del paziente grazie al design aperto e inclinabile. Poiché la forza di gravità genera modifiche biomeccaniche nell'anatomia umana, la risonanza con il paziente in una naturale posizione eretta consente di ottenere informazioni aggiuntive rispetto all'esame tradizionale, in particolare riguardo le modifiche biomeccaniche dei tessuti molli come in caso di protrusione discale o compressione delle radici nervose. Si tratta di informazioni importanti per il neurochirurgo e il chirurgo della colonna vertebrale, non ottenibili da altre modalità di imaging.

Tempi di acquisizione ridotti delle immagini sono possibili anche grazie alla tecnologia compressed sensing messa a punto da Siemens Healthineers, una miglioria significativa per la scansione degli organi in movimento. La sua prima applicazione riguarda la risonanza magnetica cardiaca, che si avvale di un nuovo algoritmo in grado di ridurre la mole di dati necessari per ricostruire immagini ad alta qualità, velocizzando l'acquisizione. Durante l'esame il paziente respira liberamente, evitando di trattenere il fiato per 10-14 volte come in passato, e l'acquisizione avviene in circa 25 secondi. Nel caso in cui si debbano valutare informazioni quantitative aggiuntive, per esempio per verificare l'efficacia di pompa del cuore, è necessaria una sola, breve apnea. Ciò rappresenta un beneficio diagnostico che estende l'accessibilità dell'esame anche ai pazienti che soffrono di aritmie cardiache o di problemi respiratori, incapaci di trattenere il respiro durante l'esame. (riproduzione riservata)