

A San Marino la prima piattaforma di biopsia liquida

E' 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. E' proprio l'accumulo di queste lesioni non riparate nel tempo a causare la malattia.

Oggi San Marino e Italia, prime in Europa, hanno a disposizione il nuovo test SCED (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 anche in soggetti sani. 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 proprio a San Marino, Roma e Milano.

“Se sino ad oggi la ‘biopsia liquida’ era utilizzata come test di 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, come un percorso di monitoraggio della salute. Percorso in quanto il test è stato pensato in tre diversi livelli di approfondimento dell'indagine, da quello base a quello che indaga le mutazioni più specifiche” ha affermato il Prof. Giuseppe Novelli, Docente di Genetica all'Università di Tor Vergata, sede dello spin off Bioscience Genomics.

Alcuni anni fa gli scienziati scoprirono che tumori solidi appena sviluppatasi in tessu-

ti diversi come il pancreas, il fegato etc. 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. 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.

Vale inoltre 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, è questo il motivo 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 infatti è ‘diagnosi precoce’ per avere il massimo successo.

Il percorso di screening SCED è fatto da tre diversi livelli di approfondimento e non conduce ad un referto positivo o negativo, bensì alla valutazione della individuale stabilità genetica del soggetto e quindi al rischio di sviluppare il cancro, 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.

