

## UN SEMPLICE PRELIEVO DI SANGUE INDIVIDUA OLTRE 100 TIPOLOGIE DI TUMORI!

Soltanto chi ci è passato con un'esperienza diretta o assistendo un parente sa davvero quanto sia importante la prevenzione per individuare per tempo un tumore e iniziare la propria personale battaglia per sconfiggerlo. Oggi se ne parla tanto ma, purtroppo, sembra sempre che il problema tocchi sempre a qualcun'altro. E soltanto chi ci è passato

davvero sa che non solo è difficile individuare con esattezza dove è localizzato ma, soprattutto, di quali mutazioni genetiche si tratti. Succede anche che, mentre lottiamo per combatterne una mutazione genetica di una o più cellule, non ci si accorge che, la stessa degenerazione, stia mutando contemporaneamente sotto altra forma, in un'altra cellula. E non è detto che si trovi in un'altra zona del nostro corpo. Quanto abbiamo

ancora da scoprire sul corpo umano! Ma fortunatamente la ricerca sta davvero facendo degli importanti passi avanti per capire meglio il nostro corpo e come può cambiare nel tempo. Soprattutto come capire per tempo cosa ci sta succedendo e come combatterlo.

**BASTA UN PRELIEVO DEL SANGUE:** 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. **IN PRATICA:**

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 l'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. **INDIVIDUAZIONE DEL**

**TUMORE IN FASE PRECOCE:** "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”.

**UTILIZZO DOPO LA DIAGNOSI:**

Il test rappresenta dunque 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). Questo prelievo non sostituisce la biopsia tradizionale ma è stata 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.