

Tumori, un test per la mappatura delle mutazioni genetiche

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. Così in un comunicato [Bioscience Institute](#) SpA.

Come si esegue - Il prelievo di sangue può essere effettuato ovunque, per essere inviato presso Bio-



science 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).

