

# Medicina e Informazione

Video Approfondimenti con gli Specialisti

LA WEB TV DEDICATA ALLA MEDICINA E ALLA RICERCA SCIENTIFICA  
CHE DA VOCE AI MIGLIORI SPECIALISTI ITALIANI PER FORNIRE  
LE INFORMAZIONI PIÙ RIGOROSE E CORRETTE SU PATOLOGIE DIFFUSE E RARE

La salute è il primo dovere della vita.

Oscar Wilde





HOME    CARDIOLOGIA    ONCOLOGIA    EMATOLOGIA    PEDIATRIA    GERIATRIA    ODONTOIATRIA    OCULISTICA  
 GINECOLOGIA    UROLOGIA E ANDROLOGIA    NEFROLOGIA    NEUROLOGIA    DERMATOLOGIA    ALLERGOLOGIA    IMMUNOLOGIA  
 EPATOLOGIA    MALATTIE INFETTIVE    GASTROENTEROLOGIA    OTORINOLARINGOIATRIA    MEDICINA INTERNA    ENDOCRINOLOGIA  
 CHIRURGIA    ORTOPEDIA    PSICHIATRIA    NEUROPSICHIATRIA INFANTILE    PSICOLOGIA E SESSUOLOGIA    GENETICA  
 REUMATOLOGIA    PNEUMOLOGIA    ALIMENTAZIONE    TERAPIA DEL DOLORE    MALATTIE RARE    DIAGNOSTICA    DIABETOLOGIA  
 ANGIOLOGIA    MEDICINA DELLO SPORT    MEDICINA D'URGENZA    VERO O FALSO    STUDI E RICERCHE    CENTRI DI ECCELLENZA  
 I GRANDI MEDICI ITALIANI    CONGRESSI    PREVENZIONE    **NEWS**    MEDICINA E...    SOCIETÀ, MEDICINA E BIOETICA    GLI SPECIALISTI  
 I MEDICI RACCONTANO    TECNOLOGIA PER LA MEDICINA    I FARMACI    ARTE TERAPIA    BENESSERE



## Come cambiano la prevenzione e la terapia dei tumori con la biopsia liquida

25/11/2016

[0 Commenti](#)

**Biopsie liquide: Inaugurata in Italia la prima piattaforma per la mappatura e il monitoraggio dei geni e mutazioni coinvolti nei tumori solidi - 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**

### Author

Il nostro intento è offrirvi Informazione Medica rigorosa attraverso video interviste con i grandi medici italiani che ci parlano delle ultime tecniche diagnostiche e chirurgiche e dei farmaci più innovativi per patologie diffuse e rare.

**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).

“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 15 mila 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 in individuare alcune alterazioni nel ctDNA associate con la

## Archivi

[Novembre 2016](#)  
[Ottobre 2016](#)  
[Settembre 2016](#)  
[Agosto 2016](#)  
[Luglio 2016](#)  
[Giugno 2016](#)  
[Maggio 2016](#)  
[Aprile 2016](#)  
[Marzo 2016](#)  
[Febbraio 2016](#)  
[Gennaio 2016](#)  
[Dicembre 2015](#)  
[Novembre 2015](#)  
[Ottobre 2015](#)  
[Settembre 2015](#)  
[Agosto 2015](#)  
[Luglio 2015](#)  
[Giugno 2015](#)  
[Maggio 2015](#)  
[Aprile 2015](#)  
[Marzo 2015](#)  
[Febbraio 2015](#)  
[Gennaio 2015](#)  
[Dicembre 2014](#)  
[Novembre 2014](#)  
[Ottobre 2014](#)  
[Settembre 2014](#)  
[Agosto 2014](#)  
[Luglio 2014](#)  
[Giugno 2014](#)  
[Maggio 2014](#)  
[Aprile 2014](#)  
[Marzo 2014](#)  
[Febbraio 2014](#)  
[Gennaio 2014](#)  
[Dicembre 2013](#)  
[Novembre 2013](#)  
[Ottobre 2013](#)  
[Settembre 2013](#)  
[Agosto 2013](#)  
[Luglio 2013](#)  
[Giugno 2013](#)

## Categorie

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.

“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.

COME FUNZIONA

Il procedimento prevede alcune fasi:

- 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.

Fonte: Ufficio Stampa [Bioscience Institute SpA](#)



0 Commenti

Lascia una risposta.

Nome (richiesto)

E-mail (non pubblicato)

Sito Web

Commenti

Notifica i nuovi commenti a questo post per e-mail

- Tutto
- Abusi Bambini
- Abuso Alcool
- Aids
- AIL
- Alimentazione
- Alimentazione Anziani
- Alimentazione Corretta
- Durante Chemioterapia
- Alimentazione E Bambini
- Alimentazione E Funzioni Cognitive
- Alimentazione E Giovani
- Alimentazione E
- Inquinamento
- Alimentazione E
- Protezione Cuore
- Alimentazione E Salute Mentale
- Alimentazione E Sonno
- Alimentazione E Tumori
- Alimentazione E Umore
- Alimentazione E Vasi Sanguigni
- Allarme Obesità
- Allarme Obesità
- Allarme Obesità
- Allergia Al Nickel
- Sistemica
- Allergie
- Allergie Alimentari
- Allergie Bambini
- Allergologia
- Alopecia Areata
- Alzheimer
- Andrologia
- Aneurisma Aorta Addominale
- Angiologia
- Anoressia
- Antiossidanti E Memoria
- Anziani E Attività Fisica
- Anziani-e-attivitafisicafc415d18ec
- Anziani E Computer
- Anziani E Funzioni Cognitive
- Anziani E Videogiochi
- Apnee Notturme
- Aritmie Cardiache E Alimentazione
- Aromaterapia
- Artrite Ginocchio
- Artrite Reumatoide
- Artrosi
- Artrosi Del Ginocchio
- Artrosi Del Ginocchio E Sovrappeso
- Aspirina E Prevenzione Cuore E Tumori
- Assumere Vitamina C Dai Vestiti
- Attacchi Di Panico
- Attività Fisica Mentre Si Lavora
- Attività Fisica Mentre Si Lavora
- Attualita072bba1d99
- Autismo
- Bambini E Insonnia