




Test delle mutazioni somatiche correlate ai tumori solidi

M.B. 30 aprile 2017

 1  0


Il test delle mutazioni somatiche correlate ai tumori solidi permette di valutare il profilo individuale di stabilità genetica. Questo programma di monitoraggio delle mutazioni per la predizione del rischio individuale di malattia è un brevetto italiano.

Il programma Helixafe, attraverso la ripetizione periodica del test delle mutazioni somatiche correlate ai tumori solidi, analizza la stabilità genetica dei soggetti sani a partire da un semplice prelievo ematico

Helixafe è il programma sviluppato da Bioscience Genomics, spin off dell'Università di Tor Vergata che permette, attraverso un semplice prelievo di sangue, di valutare il profilo individuale di stabilità genetica, che si aggiorna periodicamente (ogni anno) mediante la ripetizione del test della lettura delle mutazioni. Quanto più il monitoraggio si estende nel tempo, tanto più diventa accurato il risultato.

L'eventuale instabilità genetica, a carico di un determinato gene, indurrà lo specialista che rilascia il referto a consigliare un programma di diagnosi precoce che ha come obiettivo la ricerca di tracce di DNA tumorale circolante e un più serrato controllo mediante le tecnologie tradizionali.

Leggi la rivista



3/2017

2/2017



1/2017

Edicola Web

Pharma World Magazine News

Pierluigi Petrone: the first European in the Global Virus Network Board

Nestlé Health Science and the Therapeutic nutrition. The new frontier is opening for better outcomes

Collaboration to progress the stem cell pipeline

Drug discovery collaboration for neurodegenerative diseases

An agreement to test antimicrobial peptides

Newsletter NCF

Iscriviti alla nostra newsletter

«Tale progetto – spiega Andrea Mancuso, ricercatore clinico e traslazionale del Reparto di Oncologia Medica dell’Ospedale San Camillo Forlanini di Roma – offrirà all’oncologo medico una **potenzialità diagnostica e terapeutica in tutte le fasi di gestione del paziente dal follow-up al monitoraggio dell’efficacia della terapia oncologica e alle scelte terapeutiche successive**. Provvederà all’interno di *trial* clinici di impattare sulla sopravvivenza globale del paziente riducendo le terapie inefficaci e migliorare o addirittura eliminare effetti iatrogeni».

Piuttosto che cercare cellule o DNA tumorali nel sangue, che sono presenti solo quando il tumore è già sviluppato e a volte già in stato avanzato, il programma Helixafe esegue il monitoraggio periodico delle mutazioni somatiche per intercettare l’eventuale instabilità genetica che anticipa lo sviluppo della patologia.

«**Conoscere le mutazioni, oggetto della instabilità genetica, non ha solo il vantaggio di conoscere le mutazioni e valutarle in termini di rischi potenziali, ma anche di poter intervenire precocemente per fornire informazioni indispensabili per un trattamento mirato ed efficace** – spiega Giuseppe Novelli, genetista dell’Università di Tor Vergata – un **programma di predizione del rischio individuale di malattia** accuratamente valutato, suggerisce infatti la possibilità di accedere a **terapie personalizzate basate sulle caratteristiche molecolari dello specifico tumore** aumentando esponenzialmente le possibilità di guarigione e sopravvivenza».

Il programma Helixafe

Il programma Helixafe interessa tutti i tumori solidi, a eccezione di quelli al cervello. Può anche essere mirato a geni e mutazioni correlati a tumori specifici (polmone, mammella, colon). La selezione dei geni legati all’apparato respiratorio, infatti, rende il programma particolarmente utile per i fumatori, mentre le donne che hanno fatto uso di ormoni prediligeranno la selezione dei geni connessa all’apparato genitale per poi arrivare a soggetti con storia di polipi intestinali che valuteranno il pannello colon-rettale.

Per leggere le mutazioni somatiche non basta un semplice prelievo di tessuto biologico da cui estrarre il DNA, ma bisogna isolare il DNA libero circolante dal sangue periferico e sequenziarlo con tecnologie e protocolli particolarmente sofisticati per ottenere un’accuratezza di risultato vicina al 100%. Se fino ad oggi non è stato possibile sviluppare questo programma di prevenzione è perché le tecnologie e i protocolli in grado di fornire l’adeguata affidabilità del risultato sono recentissime.

Le mutazioni rilevate nel corso del tempo vengono analizzate mediante l’**algoritmo KRI (Key Risk Indicator)** di **Bioscience Genomics**, che valuta la tendenza di ciascuna (sono circa 3000) rispetto agli standard di stabilità.

L’instabilità genetica

I tumori sono il risultato di un insieme di **mutazioni del DNA** che sopraggiungono e si accumulano, nel corso della vita, nelle cellule dell’individuo. Tali mutazioni, dette somatiche (colpiscono solo alcune cellule dell’organismo e non sono trasmesse alla progenie), sono la conseguenza dei danni apportati al DNA da diversi fattori come

fumo, inquinamento, radiazioni, alcool, farmaci, alterazioni metaboliche come nell'obesità, nell'invecchiamento ecc. Molte di queste mutazioni vengono spontaneamente riparate dall'organismo e le cellule mutate eliminate.

Può accadere però che, nel corso della vita, questi danni non riescono a essere riparati dall'organismo. In questi casi, si innesca un processo progressivo di accumulo di mutazioni che porta all'insorgenza della patologia tumorale. Il tutto può accadere in un periodo di tempo molto lungo in quanto dalla prima mutazione alla manifestazione della malattia, possono passare da 10 a 30 anni. **La tendenza al progressivo accumulo di mutazioni, nel tempo, è espressione della condizione di instabilità genetica.** Tale instabilità può essere considerata come la **fase prodromica della malattia cancro** perché, nonostante l'individuo sia sano e privo di sintomi, sta sviluppando un processo che ha il cancro come sua evoluzione.

TAGS Bioscience Genomics cancro frequenza di mutazione programma Helixafe stabilità genetica
tumore al colon tumore al polmone tumore al seno

CONDIVIDI



tweet

Articolo precedente

Integratori alimentari, i workshop FederSalus a Cosmofarma 2017

Maura Bernini

ARTICOLI CORRELATI

ALTRI ARTICOLI DI QUESTO AUTORE

Identificato il gene CAMTA1
modificatore della Sla

Single-cell sequencing per
identificare le mutazioni del DNA

Glioblastoma, identificati
marcatori di cellule staminali
tumorali

**LASCIA UN COMMENTO**

Commento: