



in collaborazione con



Home &gt; Notizie &gt; Un test per monitorare le mutazioni che innescano il cancro

NOTIZIE

## Un test per monitorare le mutazioni che innescano il cancro

È la nuova frontiera della biopsia liquida. Uno spin off dell'Università di Tor Vergata brevettata Helixafe, il primo sistema per valutare il profilo individuale di stabilità genetica nel tempo

Tiziana Moriconi

Misurare la stabilità genetica per valutare il rischio di insorgenza di un tumore solido, come quello del seno, attraverso un semplice esame del sangue. Il test si chiama **Helixafe** ed è un brevetto tutto italiano, frutto del lavoro dei ricercatori di uno spin off dell'Università di Tor Vergata di Roma, **Bioscience Genomics**.

**Ogni persona durante la vita accumula mutazioni nel proprio Dna.** Alcune sono indette dai fattori ambientali, come il fumo di sigaretta, altre sono mutazioni spontanee che insorgono naturalmente durante la replicazione cellulare.

L'organismo mette in atto meccanismi di riparazione del Dna, che però non sempre sono efficaci. Quando il sistema fallisce, può accadere che si accumulino più mutazioni in determinati geni "chiave" e che una cellula "impazzisca", diventando tumorale. Quanto più è instabile il Dna – e cioè quante più mutazioni ha accumulato – tanto più alto è il rischio che si sviluppi un tumore. Il processo avviene in un tempo molto lungo: dalla prima mutazione alla manifestazione della malattia possono passare da 10 a 30 anni.

**Tremila mutazioni.** Da qui l'idea dei ricercatori di mettere a punto un programma di monitoraggio di circa tremila mutazioni note per essere correlate ai **tumori solidi** (tranne quelli del cervello): **Helixafe**, appunto. Come funziona? Il Dna libero circolante dal sangue periferico viene isolato e sequenziato con tecnologie e protocolli sofisticati e recentissimi, che permettono un'accuratezza di risultato vicina al 100%. **Non si tratta né di uno screening né un esame diagnostico**, ma di un sistema pensato per le **persone sane** per anticipare l'eventuale sviluppo di una neoplasia, valutando il **profilo individuale di stabilità genetica** nel tempo: il test per leggere le mutazioni è infatti pensato per essere effettuato ogni anno e quanto più si estende nel tempo, tanto più il programma diviene accurato.

Il **programma Helixafe** può anche essere mirato a geni e mutazioni correlati a tumori specifici, come quelli della **mammella**, del **colore** e del **polmone**. La selezione dei geni legati all'apparato respiratorio rende il programma particolarmente utile per i **fumatori**, mentre le donne che hanno fatto uso di **ormoni** possono monitorare i geni connessi all'apparato genitale, e chi ha una storia di polipi intestinali potrà valutare il pannello colon-rettale.

Se il **programma rivela instabilità del Dna** a carico di un determinato gene legato allo sviluppo del cancro, lo specialista che rilascia il referto potrà consigliare un programma di diagnosi precoce, in modo da intercettare l'eventuale neoplasia quando è in fase iniziale. Conoscere le mutazioni non ha solo il vantaggio di valutare un rischio potenziale, ma anche di fornire informazioni indispensabili per un trattamento mirato ed efficace. Significa, infatti, poter "accedere alle terapie personalizzate su base biomolecolare, aumentando esponenzialmente le possibilità di guarigione e sopravvivenza", spiega **Giuseppe Novelli**, Genetista dell'Università di Tor Vergata. "Il progetto – aggiunge **Andrea Mancuso**, Ricercatore Clinico e



### Ricerca centri e associazioni

Per trovare cure mediche e informazioni cerca i punti di assistenza vicini alla tua città

In collaborazione con Senonetwork

CERCA

### In cosa possiamo aiutarti

#### Antipanico

#### Dossier: il tumore al seno

1. IDENTIKIT DEL TUMORE AL SENO
2. LA PREVENZIONE
3. LA DIAGNOSI
4. LA CURA
5. I TEST GENOMICI
6. DOPO IL CANCRO
7. LA GRAVIDANZA

### I nostri blog

DOTTORE, MI PARLI

"Devo sottopormi al test BRCA?"

IL TUO CORPO

Illogico ottimismo?

LETTO SU INTERNET

Cancro al seno, c'è un nesso con le cure ormonali per i peli superflui?

LOTTARE, VIVERE E SORRIDERE

Con quella faccia un po' così

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”.

**In caso di profilo ad alto rischio**, una delle possibilità è quella di eseguire la **biopsia liquida** per ricercare eventuali cellule tumorali libere nel sangue. Si tratta di una tecnologia innovativa molto promettente, usata oggi soprattutto per la **prevenzione secondaria** durante il follow up, cioè per scoprire precocemente la formazione di recidive e metastasi in chi ha già avuto un tumore. Altre applicazioni sono in fase di sperimentazione: l'obiettivo è di individuare un tumore già in **fase preclinica** (anche quando non è identificabile con la biopsia). Alla fine del 2016, Bioscience Genomics ha lanciato **SCED** (Solid Cancer Early Detection, identificazione precoce dei tumori solidi), la prima piattaforma che incrocia l'analisi delle **Cellule Tumorali Circolanti** (CTC) con quella delle mutazioni (circa 2.800 in oltre 50 geni) nel Dna libero circolante (ctDNA) e del Dna germinale. Il test non ha ancora valore diagnostico, ma è in corso un **nuovo studio prospettico multicentrico**: “Sebbene 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”, spiega Novelli.

**Oggi, 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 di individuare alcune alterazioni nel ctDNA associate con la resistenza alle terapie a bersaglio molecolare, come EGFR T790M, che annulla le capacità anti-tumorali dei farmaci inibitori di EGFR).

I campioni di sangue per effettuare i test (attualmente a pagamento per chi non rientra in uno studio clinico) vengono inviati ai laboratori Bioscience Genomics di Roma (Tor Vergata), Milano (c/o San Raffaele) o San Marino per l'isolamento e il sequenziamento del cfDNA, DNA germinale e delle cellule tumorali circolanti, e il referto viene rilasciato da personale medico specializzato in sede di counseling.

2 maggio 2017

©RIPRODUZIONE RISERVATA