

Salute H24

NOTIZIE IN ANTEPRIMA E SEMPRE GRATIS

« Nascite in calo, la 'cicogna' fugge dall'Italia | Principale

28/11/2016

PREVENZIONE TUMORI: BIOPSIA LIQUIDA PER LO SCREENING PRECOCE



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.

FREE NEWSLETTER



Insert your email address in the space. Every morning you will receive the health medicine news.

■ [Iscriviti a questo sito \(XML\)](#)

Your email address:

[Get email updates](#)

Powered by [FeedBlitz](#)



[Subscribe in a reader](#)

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 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).

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.

Condividi il blog con i tuoi amici



Tweets di @saluteh24com

“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.

Tweets by @salutedomani

Cerca nel sito e Social network

in Condividi

7,8 mila

Mi piace

Cerca

Cerca

Google Ricerca personalizzata

Cerca

Google su SALUTEDOMANI

my LinkedIn profile

Salute H24 on Mobile Phone & Statistiche

in Condividi

Vivisats
P Visite: 3675130
Visite: 2640822

Mobile phone
Pagine: 2.745.836
Visite: 2.352.748
MYBANNERMAKER.COM

f t G+ + 0

I VIDEO E LE
INTERVISTE DI
SALUTE DOMANI

1. Che cos'è la biopsia liquida?

Biopsia Liquida è la tecnologia che permette di analizzare, partendo da un prelievo di sangue, le mutazioni a carico della frazione del DNA circolante tumorale e delle Cellule Tumorali Circolanti mediante approcci molecolari NGS di alta precisione (Next Generation Sequencing o Digital PCR). Questa tecnologia presenta molteplici utilizzi: dall'individuazione di mutazioni da monitorare nel tempo allo screening orientato alla diagnosi precoce di forme asintomatiche sino al monitoraggio delle terapie nei casi conclamati e alla individuazione tempestiva delle recidive. La SCED permette di monitorare nel tempo, in modo non invasivo, i pazienti.

2. Come si svolge?

Il flusso SCED permette di stabilizzare il campione di sangue fino a 96 h a temperatura ambiente; il campione di sangue viene centrifugato in laboratorio per separare la fase plasmatica da cui si estrae: il DNA circolante mediante sistema manuale o automatizzato) MagMax Cell Free

DNA e la fase corpuscolare del sangue; quest'ultima viene unita ad un cocktail di anticorpi, coniugati a beads magnetiche, in grado di riconoscere antigeni specifici delle cellule tumorali circolanti di natura epiteliale e di quelle soggette a transizione epitelio-mesenchimale. Il campione così trattato viene caricato sulla Liquid Biopsy Platform che in 3.5 ore è in grado di arricchire, mediante un sistema di flussaggio proprietario, le CTC del campione. Da prove con controlli di laboratorio, la macchina è in grado di arricchire fino a 3CTC a partendo da 8 ml di sangue.

CONGRATULAZIONI!!
SEI IL VISITATORE
NUMERO 1.000.000!
NON È UNO SCHERZO!
ONLINE: 28/11/2016 20:05
IL NOSTRO SISTEMA RANDOM
TI HA SCELTO COME
POSSIBILE VINCITORE
ESCLUSIVO DI UNA 500!

CLICCA QUI

LAFABBRICADIPREM

Il DNA circolante e le CTC ottenute vengono manipolate mediante il flusso Ampliseq per la generazione di librerie genomiche per un pannello genico di 50 geni di interesse oncologico. I dati ottenuti sono analizzati da una pipeline automatica di analisi che permette di valutare la presenza di mutazioni a carico della frazione cfDNA che CTC con una frequenza allelica dell'1%.

Allo stato attuale questa è il primo flusso di analisi in grado di garantire la caratterizzazione contestuale delle due frazioni di interesse: cfDNA e CTC.

Il sistema permette di analizzare contestualmente anche **la frazione del DNA germinale**, che verrà successivamente analizzato contestualmente al DNA circolante e alle CTC. L'analisi del DNA germinale, ci permette di caratterizzare lo stato costitutivo mutazionale del paziente. Questo è un supporto importante perché permette di valutare l'insorgenza **de novo** delle mutazioni registrate in CfDNA e CTC

3. Quali e quanti tipi di tumore è in grado di individuare?

La piattaforma Liquid Biopsy è stata testata su BREAST CANCER, COLON CANCER e PROSTATE CANCER. Essendo una piattaforma aperta per selezione positiva, gli anticorpi



[Live Video streaming by](#)

Donate



[Iscriviti al mio Podcast](#)

Ascolta il Podcast.
Abbònati! è gratis



Podcast

XML

[Free xml sitemap generator](#)

podcast

Flickr

utilizzati possono

essere quelli scelti dal cliente. L'utilizzo di altri anticorpi è assolutamente permessa, ma sarà il

cliente il cliente ad effettuare i test per ottimizzare il processo.

Un tumore è caratterizzato da un insieme di cellule che nonostante originino da cellule del paziente, sono caratterizzate da mutazioni specifiche all'interno della stessa massa tumorale.



Office 365

SCARICA L'E-BOOK

Quanto detto si può semplificare con un'affermazione "il tumore è un tessuto complesso composto di tumori". Tale composizione è alla base della difficoltà di identificare terapie farmacologiche in grado di essere efficace su tutto il tumore. Succede spesso che pazienti con un certo tumore all'inizio della terapia siano in grado di rispondere al farmaco (cioè le cellule vengono uccise dal farmaco), ma dopo un certo periodo lo stesso farmaco non è più efficace poiché dallo stesso tumore si è selezionato un sottotipo cellulare che, grazie a mutazioni specifiche, sarà refrattario al trattamento.

Nella figura sottostante è visibile come il tumore sia costituito di cellule diverse (diversi colori) nel tempo si selezionano cellule differenti

Immagine al microscopio di cellule dello stesso tumore: le cellule esprimono diversi recettori.

4. Perché sottoporsi a questo esame?

E' un'informazione aggiuntiva importante che assieme alla biopsia tradizionale FFPE permette di monitorare in un'ottica di screening il paziente nel tempo con una grande accuratezza.

Normalmente un paziente oncologico si sottopone a biopsia e successivamente a controlli periodici di imaging, controlli generici, ma mai viene effettuata una nuova biopsia per valutare l'efficacia di un trattamento. La Biopsia Liquida permette all'oncologo di avere uno strumento di screening aggiuntivo di al fine di comprendere meglio la biologia del tumore.

5. I risultati potranno orientare le terapie e la loro efficacia? Ovvero la L.B. cambierà il modo di

somministrare le terapie?

L'idea alla base del flusso Liquid Biopsy è quello di fornire il più alto livello di informazioni analizzando cfDNA e CTC al fine di comprendere più a fondo la biologia del tumore e quindi il suo trattamento. E' un momento tecnologicamente di frontiera che per un prossimo futuro che miri sempre di più alla terapia personalizzata, non c'è dubbio che tali strumenti in mano agli oncologi permetteranno di raccogliere sempre maggiori informazioni.

6. Da chi viene prescritto?



Ti aiuto nella ricerca

[Privacy Policy](#)

Lo specialista di riferimento è l'oncologo

7. Cosa descrivono i risultati?

I risultati vengono forniti in forma tabellare in cui vengono evidenziate le mutazioni a carico del

cfDNA e di CTC in modo esclusivo o in sovrapposizione. Di ciascuna mutazione avremo informazioni sulle coordinate genomiche la frequenza allelica della mutazione individuata, la presenza o meno, in COSMIC (DATA BASE in cui sono contenute le mutazioni riportate in pubblicazioni oncologiche) e molte altre funzioni accessibili facilmente per l'operatore e per l'oncologo che potrà valutare l'importanza del dato e soprattutto valutare come utilizzarlo.

Scritto alle 19:49 nella [ONCOLOGIA](#) | [Permalink](#)

Tag: biopsia, diagnosi, dna, gene, liquida, mutazione, novelli, prelievo, sangue, sced, screening, Targeted Therapy, tor vergata, tumore



Salutedomani.com è
su RadioRadio



SCEGLI LA TUA
RADIO PREFERITA

[Free xml sitemap generator](#)

Ultimi post

[PREVENZIONE TUMORI: BIOPSIA
LIQUIDA PER LO SCREENING
PRECOCE](#)

[Nascite in calo, la 'cicogna' fugge
dall'Italia](#)

[L'OSTEOARTROSI CAUSA IL
17% DELLE VISITE DAL MEDICO
DI FAMIGLIA](#)

[Malattie rare: Sergio Dompe' riceve
il premio 2016 della Fondazione
A.R.M.R. Onlus](#)

["PREVENZIONE DEL TUMORE
DELLA PROSTATA? CON
L'ASPIRINA SI RIDUCE IL RISCHIO
DEL 40%"](#)

[La salute dell'osso nel paziente
oncologico](#)

Commenti

Comment below or sign in with [Typepad](#) [Facebook](#) [Twitter](#) [Google+](#) and more...

(Traduzione automatica URL.)

L'indirizzo email non verrà visualizzato insieme al commento.

POWERED BY [TypePad](#)