



*Highlights in oncologia: ruolo della Medicina di Laboratorio. Alla Next Generation Sequencing si affianca ora la biopsia liquida, strumenti preziosissimi per il clinico: informazioni dettagliate su mutazioni genetiche e su risposte a terapie molecolari*



Roma, 1 dicembre 2016 – Siamo nell’era della “medicina di precisione”: analisi di laboratorio complesse consentono di creare percorsi diagnostici, terapeutici e assistenziali personalizzati. Nei laboratori della Patologia Clinica dell’Istituto Regina Elena, diretta da Laura Conti, approdano e si potenziano nuove tecnologie di diagnostica del “profilo molecolare”, quali la “Next Generation Sequencing” e la “Biopsia Liquida”, in grado di eseguire la mappatura ed il monitoraggio delle mutazioni genetiche coinvolte nei diversi tipi di tumore a partire da un semplice prelievo di sangue. È perciò possibile predire la gravità, l’evoluzione della malattia e la risposta al trattamento farmacologico grazie a tecniche molecolari innovative.

La tecnologia della Next Generation Sequencing, è utilizzata all’IRE da circa 4 anni nella diagnosi molecolare della sindrome ereditaria per il cancro della mammella e dell’ovaio. A questa tecnica, nei primi mesi del 2017, si affiancherà la biopsia liquida, all’insegna di una medicina di precisione sempre più completa.

“Queste tecniche diagnostiche di laboratorio sensibili e specifiche– spiega Laura Conti – si basano sul fatto che i tumori rilasciano nel sangue circolante, ancor prima dell’esordio clinico della malattia, cellule tumorali e molecole di DNA libero alterato, che ci permettono di risalire al profilo molecolare del tumore di origine. Conoscere le alterazioni del DNA tumorale è di fondamentale importanza non solo per la diagnosi precoce ma anche per il monitoraggio dei pazienti in trattamento e per una attenta sorveglianza di ripresa di malattia”.

“La Next Generation Sequencing insieme alla Biopsia Liquida – evidenzia Gennaro Ciliberto, Direttore Scientifico IRE – rappresentano un esempio importante di medicina traslazionale, per la capacità di trasferire in tempi rapidi le scoperte di laboratorio in applicazioni cliniche. Abbiamo oggi a disposizione strumenti di grandissima potenzialità. Come ricercatori li consideriamo, però, punti di partenza nella comprensione sempre più dettagliata della biologia dei tumori che potrà consentire diagnosi più rapide, precise e quindi standard di cure personalizzate”.

Oggi al Regina Elena gli esperti hanno illustrato questi temi in occasione del corso di formazione della Società Italiana di Biochimica Clinica e Biologia Molecolare Clinica (SIBioC), di cui Laura Conti è delegato regionale. “La SIBioC – sottolinea il Presidente Marcello Ciaccio – intende supportare e diffondere le nuove scoperte scientifiche e la biopsia liquida dimostra come la sperimentazione clinica possa avere delle importanti ricadute assistenziali. Inoltre sono state presentate e distribuite le nuove Linee Guida ‘Marcatori in Oncologia: guida all’uso clinico appropriato’, monografia ‘I quaderni di Monitor’ a cura dell’Agenzia nazionale per i servizi sanitari regionali (Agenas)”.

La diagnostica di laboratorio è uno strumento prezioso per il clinico, può infatti migliorare l’outcome del paziente, e offrire una analisi dettagliata dei processi biologici, in particolare in campo oncologico.

“Attraverso metodiche di alta precisione come la Next Generation Sequencing e la Digital PCR– spiega Laura Conti – possiamo monitorare l’evoluzione del tumore primitivo o la comparsa di mutazioni che impediscono al paziente di rispondere alle terapie antitumorali. Da un prelievo di sangue periferico è quindi possibile isolare, estrarre e amplificare la frazione di DNA circolante che viene poi sequenziata per ricercare mutazioni genetiche e individuare terapie a bersaglio molecolare”.

“L’utilizzo della biopsia liquida per indagini mutazionali – prosegue Ciliberto – rappresenta un settore in rapida espansione sia nell’ambito della ricerca traslazionale sia nell’ambito della diagnostica molecolare oncologica, in particolare per i pazienti affetti da adenocarcinoma polmonare e del colon retto. A tal proposito ricordiamo che il nostro Istituto è coinvolto attualmente nel prestigioso progetto sperimentale Europeo Horizon 2020 detto ULTRAPLACAD per lo sviluppo di apparecchiature nanofotoniche ancor più sensibili per la ricerca e la quantificazione del DNA tumorale circolante”.

*fonte: ufficio stampa*