



Università degli Studi di Roma Tor Vergata

I risultati dello studio che prova la fattibilità e la validità dell'approccio sono stati pubblicati su Cell Death & Disease da un gruppo di esperti guidato dal team di Bioscience Genomics, spin-off dell'Università di Roma "Tor Vergata". Nuovi investimenti permetteranno il passaggio dal laboratorio alla pratica clinica. "Ora - spiega Giuseppe Novelli, rettore di Tor Vergata - vogliamo assicurarci che i medici abbiano a disposizione tutti gli strumenti necessari per comprendere l'immenso potenziale della genomica in ambito medico"



Roma, 25 settembre 2019 - La strada verso una sua applicazione nella pratica clinica è già stata aperta. L'approccio che permette di studiare i tumori analizzando i frammenti di DNA in circolo nel sangue è stato proposto per analizzare le caratteristiche genetiche dei tumori resistenti alle terapie. L'analisi del DNA libero circolante (cell-free DNA, cfDNA) può però essere utile molto prima, in assenza di tumori. A dimostrarlo è uno studio pubblicato su Cell Death & Disease da un gruppo internazionale di esperti coordinato dai ricercatori di Bioscience Genomics, spin-off partecipato dall'Università degli Studi di Roma "Tor Vergata" e da Bioscience Institute di San Marino.

Gli autori di questa nuova pubblicazione scientifica hanno infatti dimostrato la validità dell'approccio basato su un algoritmo brevettato da Bioscience che si avvale delle più moderne tecniche di sequenziamento del DNA nell'individuazione delle alterazioni genetiche che precedono lo sviluppo del cancro (prodromiche) e quindi in individui sani e asintomatici che non hanno ancora sviluppato alcun tumore.

Lo studio sottolinea le nuove potenzialità della genomica applicata all'oncologia e svela l'approccio metodologico proposto da Bioscience Genomics. Nuovi investimenti permetteranno di espandere nel mondo questo approccio innovativo affinché gli individui sani possano intraprendere un programma di prevenzione che evidenzia le fasi della malattia tumorale prima che sia sviluppata.

Lo studio

Nello studio pubblicato su Cell Death & Disease (Cell-free DNA analysis in healthy individuals by next-

generation sequencing: a proof of concept and technical validation study) un gruppo di ricercatori e clinici dell'Ospedale Universitario di Basilea (Svizzera), Roma Tor Vergata e Trieste, degli ospedali di Cremona e del Memorial Sloan Kettering Cancer Centre di New York (Stati Uniti), insieme al gruppo di ricerca di Bioscience Genomics, hanno analizzato la possibilità di utilizzare l'algoritmo brevettato da Bioscience Genomics per effettuare il monitoraggio delle alterazioni genetiche che, se presenti in individui sani e asintomatici, sono indicatori della fase prodromica del tumore.

L'obiettivo di HELIXAFE, questo programma di prevenzione precoce, è identificare sottopopolazioni di individui sani e asintomatici che non hanno ancora sviluppato un cancro e che potrebbero cominciare a combattere i tumori ancora prima di una diagnosi precoce. Gli attuali approcci diagnostici, infatti, consentono di individuare il tumore solo quando è già sviluppato ed ha una dimensione tangibile.

Al contrario, l'approccio proposto da Bioscience Genomics permette di studiare la cosiddetta fase prodromica del tumore, cioè la fase totalmente asintomatica in cui il tumore non è ancora presente ma alcune cellule nell'organismo hanno iniziato ad accumulare alterazioni genomiche, manifestando un fenomeno associato allo sviluppo del cancro: l'instabilità genomica. Sono tanti, oramai, i farmaci ed i prodotti biologici che hanno un'efficacia chemio-preventiva e che quindi possono essere usati per scopi preventivi rispetto ad un alto rischio di tumore, ciò che potrebbe verificarsi nella fase prodromica del tumore.

Gli autori dello studio hanno dapprima dovuto affrontare gli ostacoli insiti nell'analisi del cfDNA nel sangue di individui sani, primo fra tutti la sua scarsa abbondanza. Il primo obiettivo è stato quindi dimostrare la fattibilità tecnica dell'analisi del cfDNA in individui sani.

Per raggiungerlo sono stati analizzati, per un periodo di 1-10 anni, campioni di sangue raccolti da 114 individui inizialmente tutti sani. Dapprima è stato escluso che la qualità del cfDNA potesse influenzare la buona riuscita del sequenziamento.

Successivamente è stata confermata la validità della strategia mediante il confronto dei risultati dell'analisi di Bioscience Genomics, ottenuti dai campioni di sangue dei pazienti oncologici, con quelli dell'analisi dei tessuti ottenuta dalle biopsie di tumore degli stessi pazienti.

Infine, la presenza e lo sviluppo delle alterazioni genetiche sono state valutate in parallelo al monitoraggio dello stato di salute per un periodo variabile tra 1 e 10 anni. In questo modo è stato possibile confrontare i risultati della biopsia liquida in individui che non hanno sviluppato alcun tumore, in individui che hanno sviluppato un tumore benigno e in individui che hanno sviluppato un tumore maligno.

In generale, lo studio ha dimostrato che Bioscience Genomics è riuscita a mettere a punto un approccio rapido e affidabile, basato su un semplice prelievo di sangue, che permetterà di valutare la presenza di alterazioni genomiche in individui sani e asintomatici che non hanno ancora sviluppato un tumore con un limite di rilevazione della frequenza di varianti alleliche pari a solo lo 0,08%.

Questo studio rappresenta quindi un primo importante traguardo nella strada verso lo sviluppo di nuove applicazioni per la biopsia liquida. Studi prospettici di più ampie dimensioni permetteranno di confermare l'utilità clinica di questo approccio.

Commentando i risultati pubblicati, il prof. Giuseppe Novelli, rettore dell'Università "Tor Vergata" e

responsabile dello studio, ha dichiarato: “Si tratta di un primo importante passo nella strada verso una rapida applicazione clinica della genomica in oncologia. Ora sappiamo di avere a disposizione una solida tecnologia che permetterà il passaggio dal laboratorio alla pratica”.

“Oltre a effettuare studi di questo tipo - ha però aggiunto Novelli - è essenziale anche assicurarsi che l'attuale e le nuove generazioni di medici abbiano a disposizione tutti gli strumenti necessari per comprendere l'immenso potenziale della genomica in ambito medico. Mentre progrediamo con nuovi studi, dobbiamo anche aumentare la loro consapevolezza”.