

VareseNews

Un esame del sangue per individuare i tumori familiari: lo studio nato nei laboratori di anatomia patologica di Varese

Pubblicato: Lunedì 6 Maggio 2024



Un prelievo di sangue per la diagnosi molto precoce del tumore. È il progetto su cui sta lavorando il Centro di ricerca sullo studio dei tumori eredo familiari dell'Università dell'Insubria. Sotto la supervisione del Direttore professor Stefano La Rosa, la dottoressa Maria Grazia Tibiletti sta sviluppando una metodica per arrivare a identificare l'insorgenza imminente di **due tra i tumori eredo famigliari più diffusi**: quello alla **mammella** e **all'ovaio** e **quello al colon**. I vantaggi, in termini pratici, sono enormi perchè la diagnosi di tumore in fase iniziale aumenta la possibilità di guarigione e la sopravvivenza.

UN PRELIEVO DI SANGUE PER CERCARE I MARCATORI DEI TUMORI ALLA MAMMELLA E AL COLON

«Siamo stati i primi a focalizzarci sullo studio di marcatori tumorali presenti nel sangue che possano indicare l'imminente insorgenza della malattia – spiega la dottoressa Tibiletti, genetista – Grazie alla stretta collaborazione con la parte clinica dell'azienda ospedaliera Asst Sette Laghi e il laboratorio di anatomia patologica, abbiamo iniziato a studiare le caratteristiche genetiche dei tumori ereditari la cui incidenza, ora lo sappiamo, non è trascurabile nella popolazione generale. Parliamo del **tumore al colon**, spesso associato a quello dell'utero, che è dovuto alla **sindrome di Lynch**, oppure del **tumore della mammella**, collegato a quello dell'ovaio, associati alle mutazioni dei geni **BRCA1** e **BRCA2**. Il progetto di ricerca ha coinvolto i pazienti in cura nella Breast Unit diretta dalla

professoressa Rovera, nel reparto di ginecologia guidato dal prof. Ghezzi e nella chirurgia del professor Carcano. In tutti i casi, abbiamo cercato marcatori genetici ricorrenti nel sangue dei pazienti portatori di queste mutazioni. Dopo anni di studio, abbiamo identificato quei marcatori che annunciano l'arrivo di una malattia tumorale, ancora prima che ci siano tracce rilevabili dalle indagini cliniche».

LO STUDIO SI ALLARGA A LIVELLO NAZIONALE

Per arrivare a completare lo studio, però, manca la sperimentazione allargata: « I risultati ottenuti fino a oggi sono frutto di una ricerca sui pazienti della rete aziendale a cui facciamo riferimento, che è quella dell'Asst Sette Laghi – spiega la genetista – **I primi due anni sono stati necessari a sequenziare**, con delle tecniche estremamente innovative, **l'intero genoma dei tumori**. Abbiamo quindi individuato quali fossero i marcatori presenti nel sangue di tutti questi pazienti ammalati. **Ora ci manca la parte di statistica sulla popolazione**. Quindi, raccogliendo i campioni di biopsia liquida di questi pazienti che hanno la mutazione e che nel tempo sono destinati a sviluppare la malattia oncologica. La prossima fase, dunque, sarà quella di allargare ad altri enti la ricerca: abbiamo già ricevuto **l'adesione del Policlinico Gemelli di Roma, del centro tumori ereditari di Padova, poi di Napoli, Genova e di un altro centro del Sud**. Quando avremo questo dato statistico saremo in grado di validare e concludere la ricerca».

LA BIOPSIA LIQUIDA EVITA CONTROLLI PIÙ INVASIVI E COSTOSI

I vantaggi che porterà la biopsia liquida per i pazienti portatori di mutazioni genetiche che predispongono al cancro sono notevoli: « Attualmente, le persone con mutazione devono sottoporsi a controlli clinici ravvicinati e rigorosi: parliamo di una **colonscopia** ogni uno/due anni per il tumore del colon e di indagini alternate tra **risonanza, mammografia ed ecografia** due volte all'anno per i tumori del seno. La biopsia liquida è invece un semplice prelievo di sangue per il paziente. Se il progetto sarà validato, si potrà monitorare l'insorgenza di un tumore precocemente con un metodo sicuramente meno invasivo e costoso».

ATTIVITÀ CLINICA, STUDIO IN LABORATORIO E INDAGINE GENETICA

Al fianco del Centro di ricerca dell'Insubria c'è **Cogentech Isfom (Milano)**, partner tecnologico di rilievo che finanzia la ricerca e che da diversi anni collabora con l'Anatomia Patologica dell'ASST Settelaghi: « L'interesse per i tumori ereditari ha una lunga storia – spiega il direttore professor La Rosa – **Nel 1998 nasce il centro di consulenza di genetica oncologica, quindi in tempi non sospetti**, abbiamo avviato un'attività che si è via via rilevata fondamentale in campo oncologico. I risultati ottenuti hanno permesso di creare ufficialmente il Centro di Ricerche in cui si può fare ricerca con **esiti immediatamente applicabili alla clinica**. E questa connessione molto forte è un valore aggiunto perchè è proprio dalla **continua collaborazione tra clinici, anatomo-patologi e genetisti** che abbiamo ottenuto importanti risultati nell'individuazione e nella presa in carico dei tumori famigliari».

ALL'ASST SETTE LAGHI C'È GRANDE SENSIBILITÀ PER I TUMORI FAMILIARI

Il legame con la parte clinica è fondamentale per agganciare la familiarità: « Negli ospedali della Sette Laghi c'è un'elevata sensibilità – commenta il professor La Rosa – e in presenza di un caso sospetto, c'è l'indicazione di avviare la ricerca e di allargarla a tutti i componenti della famiglia. **Tutti i tumori del colon che vengono operati e che arrivano in anatomia patologica vengono studiati** per capire se c'è o meno la sindrome di Lynch. Nel caso venga rilevato l'allert, **parte la segnalazione per inviare il paziente all'ambulatorio di counselling genetico**. Per la mammella non abbiamo un marcatore sul tumore, ma **l'indagine viene fatta dai clinici** che intercettano la storia familiare sospetta. Sono gli stessi medici senologi che fanno la segnalazione e inviano alla Consulenza Genetica Oncologica».

CAPIRE IL COMPORTAMENTO DEI MARCATORI

I futuri step della ricerca prevedono, dunque, una raccolta statistica di ulteriori dati ma anche **un'indagine sul comportamento dei marcatori**: « Oggi sappiamo quali sono i marcatori della persona con diagnosi di tumore da ricercare nella biopsia liquida. Ma, **una volta guarita o operata, quei marcatori come si comporteranno?** L'indagine dunque continuerà a verificare tutti i risultati per arrivare a confermare il nostro studio». Alleata dei ricercatori sarà sempre di più la tecnologia: « Il nostro impegno costante, come centro di ricerca, è conoscere ogni innovazione che si muove per poterlo inserire nel nostro lavoro quotidiano» assicura il direttore del centro universitario.

QUALI LE POTENZIALITÀ DELLA BIOPSIA LIQUIDA?

« La biopsia liquida è una tecnica che si conosce da tempo – afferma il professor La Rosa – ma **l'applicazione allo studio del tumore ereditario è un'idea che è partita in questo centro**. Ci siamo subito focalizzati sui due tumori ereditari più frequenti. E più andiamo avanti con i nostri studi, più scopriamo che i pazienti portatori di mutazioni genetiche che predispongono al cancro non sono così infrequenti. Il nostro lavoro oggi si allarga anche ad altri tumori con fattori di ereditarietà: parliamo di **melanomi**, per esempio, dove però i numeri sono decisamente ridotti. Per altri tumori, come ad esempio il tumore del polmone, sappiamo già che le cause prevalenti non sono genetiche , ma il fattore preponderante è quello ambientale».

IL FUTURO SARÀ QUELLO DI UNO SCREENING UNIVERSALE

«L'obiettivo finale su cui lavora il gruppo di ricercatori del Centro di Ricerche sui tumori Eredo-familiari è quello di trovare **un modello di indagine più snello, meno invasivo e costoso per la diagnosi precoce e precocissima dei tumori ereditari** – racconta la dottoressa Tibiletti – Sarà questo un sistema che magari potrà dare risultati più confortanti dal punto di vista dell'adesione ai protocolli di prevenzione. In Italia c'è un'associazione, l'Associazione Italiana Familiarità ed Ereditarietà dei Tumori (AIFET) di cui noi tutti facciamo parte e grazie a questa associazione, c'è un continuo scambio di informazioni e di nuove conoscenze tra i Centri di Riferimento Italiani ed anche stranieri, in un settore che si pensava fosse una nicchia ma che si sta rivelando una nicchia sempre più ampia».

E di cui Varese si pone all'avanguardia.

[Alessandra Toni](#)

alessandra.toni@varesenews.it