

■ DIAGNOSTICA

Tecnologie per l'identificazione precoce dei tumori del sangue

Grazie ad importanti innovazioni è oggi possibile caratterizzare e quantificare i geni alterati che sono alla base delle patologie tumorali: con la diagnostica molecolare si è compiuto un passo avanti molto importante per impostare e condurre correttamente il piano terapeutico della maggior parte delle leucemie e dei linfomi. Con significativi impatti sia nell'efficacia clinica della terapia sia nella sostenibilità della spesa sanitaria nelle società occidentali.

A differenza dell'immunodiagnostica, che si basa sulla ricerca di proteine del virus o della cellula tumorale e da qui risale alla diagnosi, la diagnostica molecolare ricerca la presenza degli acidi nucleici specifici degli agenti infettivi (come virus e batteri) o delle cellule tumorali. Nel settore dell'oncologia, inoltre, la diagnostica molecolare, partendo dallo studio della sequenza di DNA della cellula tumorale, riesce a identificare la tipologia specifica di neoplasia sviluppata dal paziente.

Le tecnologie fino ad oggi disponibili sono quelle che poggiano sulla PCR (Polymerase chain reaction), disponibile da anni sul mercato. Come noto, si basa sulla generazione in vitro di quantitativi misurabili

e analizzabili di DNA che, partendo da quantitativi infinitesimali di DNA o RNA patologici presenti nei fluidi biologici, permette la determinazione della forma di tumore o dello specifico agente infettante.

La nuova tecnologia di diagnostica molecolare (tecnologia LAMP, *Loop Mediated Isothermal Amplification*, tecnologia di importazione giapponese, migliorata e sviluppata da un'azienda italiana) verrà applicata nei prossimi mesi non solo ad alcune patologie infettive ma anche nel settore dei tumori del sangue, in particolare nelle leucemie mieloidi e linfoblastiche che presentano delle alterazioni (come ad esempio mutazioni) specifiche del loro DNA.

In estrema sintesi, l'impiego della diagnostica molecolare permette di:

- definire, al momento della diagnosi, il profilo di rischio e la corretta scelta terapeutica della maggior parte delle leucemie;

- valutare con accuratezza l'entità della malattia residua per interpretare la chemiosensibilità della malattia ai trattamenti eseguiti, la necessità di ricorrere a procedure trapiantologiche e il rischio della recidiva di malattia;

- monitorare l'efficacia di tratta-

menti con nuovi farmaci sviluppati per la loro azione selettiva su target molecolari specifici.

Tutte decisioni la cui assunzione richiede spesso tempi veloci, per non compromettere il quadro generale di salute del paziente e l'efficacia del trattamento e, in prospettiva, assicurare una completa guarigione del paziente.

In futuro la diagnostica molecolare potrà essere applicata anche ai tumori solidi, tra cui quelli a pancreas, intestino e polmone. La grande sfida corre quindi su due binari. Da un lato, identificare e sequenziare le alterazioni del DNA delle cellule in molte delle forme di tumore più diffuse. Dall'altro, rendere disponibile una tecnologia di diagnosi semplice, veloce ed economica nel più ampio numero di laboratori degli ospedali e centri di cura italiani.

www.qr-link.it/video/0812



 Puoi visualizzare il video di approfondimento anche con smartphone/iphone attraverso il presente QR-Code