

## Cancro al polmone

Posted by fidest su venerdì, 23 luglio 2010

Approvato in Italia un rivoluzionario approccio contro la forma di tumore del polmone chiamata 'non a piccole cellule' (NSCLC) che rappresenta circa il 75% dei casi di carcinoma polmonare, la più comune forma di cancro con la più alta incidenza in tutto il mondo e con un tasso di sopravvivenza a cinque anni di circa il 10%. L'intervento chirurgico costituisce il trattamento preferenziale delle forme precoci, ma circa il 60-65% dei pazienti si presenta con malattia non operabile o metastatica. Questo gruppo di pazienti può beneficiare di un trattamento medico a base di chemioterapia e radioterapia. Alla progressione di malattia dopo la chemioterapia di prima linea sono disponibili trattamenti di II o III linea con inibitori della proteina tiroxina-chinasi (TKI). Oggi è stato approvato un farmaco, Iressa (Gefitinib), che rappresenta una valida alternativa alla chemioterapia, il suo bersaglio molecolare è la mutazione di un gene, Egfr-Tk, responsabile dello sviluppo del tumore. Il corretto utilizzo di questo farmaco, nei soggetti mutati nel gene EGFR che rappresentano circa il 10% del totale, fornisce un aumento della risposta clinica fino al 70% dei casi.

La selezione dei pazienti con un chiaro algoritmo molecolare permette di ottimizzare il trattamento con l'ottenimento del controllo di malattia (risposta completa, parziale o stabilizzazione) nel 91,7% dei pazienti esposti al trattamento con Iressa e con un aumento significativo di 3,2 mesi della sopravvivenza libera da progressione (9,5 verso 6,3 mesi della chemioterapia a base di platino) in prima linea di trattamento (Mok T, NEJM 2009).

Diatech è un'azienda a totale capitale proprio, e non si avvale di finanziamenti pubblici o derivati da case farmaceutiche. Diatech sostiene la propria ricerca grazie alla vendita dei test farmacogenetici, ed ha sviluppato anche contro le leucemie soluzioni già applicate da quasi 30 centri in Italia (Milano, Padova, Lecce, per citarne alcuni). Ha messo a punto il test farmacogenetico più sofisticato e rapido per la personalizzazione dei trattamenti con l'Iressa. Il test permette di determinare sul tessuto tumorale, mediante il metodo Pyrosequencing, con elevata accuratezza, le più comuni mutazioni attivanti del gene EGFR associate alla sensibilità agli inibitori della tirosina-chinasi: E746-A750del nell'esone 19, L858R e L861Q nell'esone 21. Un primer set secondario fornito nel kit permette di rilevare eventuali mutazioni presenti nel codone 719 dell'esone 18 di EGFR. Per mezzo della stessa tecnologia, il test consente di identificare le principali varianti del gene EGFR correlate con la resistenza a gefitinib/erlotinib: T790M nell'esone 20 e D761Y nell'esone 19. Con i reagenti forniti nel kit è possibile rilevare anche mutazioni secondarie dell'esone 20, nella regione compresa tra il codone 768 e il 772.

Il Pyrosequencing è un metodo di sequenziamento del DNA, realizzato appositamente per studiare gli SNPs (mutazioni puntiformi o polimorfismi a singolo nucleotide). Sul DNA, composto da circa 3 miliardi di basi, basta una singola mutazione di uno dei 100.000 geni per modificare una delle proteine che danno suscettibilità a diverse malattie e/o diverse risposte ai farmaci. Più si studia in profondità e accuratezza, più si scopre l'importanza degli SNPs, che costituiscono il 90% delle mutazioni umane. Rispetto ai metodi tradizionalmente in uso, il Pyrosequencing riesce a vedere in alta risoluzione anche i piccoli frammenti dei geni, con estrema sicurezza e in tempi decisamente ridotti.