

In occasione del Convegno Nazionale AIOM sull'impiego delle terapie orali in oncologia (Verona, 29-30 aprile).

Tumore al seno: "farmacogenomica e farmacogenetica fanno la differenza. Noi adottiamo la "carta di identità genetica"

Anticipiamo parte dell'intervento di DANIELE GENERALI, oncologo-ricercatore presso l'Unità Operativa Multidisciplinare di Patologia Mammaria dell'AO Istituti Ospitalieri di Cremona, dottorato a Oxford, collaborazioni con l'Università di Melbourne ed Oxford , autore di molte pubblicazioni.

"Cremona ha il triste primato della maggior incidenza nazionale in quanto a mortalità per tumori: 31,6 casi ogni 10 mila abitanti e i big killer sono – come per il resto dell'Italia - colon, polmone e mammella con 350 nuove diagnosi annue per quest'ultimo tumore e un'incidenza di 10 su 100, contro il dato nazionale di 7. Ci siamo specializzati a tal punto da diventare tra i principali coordinatori mondiali per lo sviluppo di nuovi farmaci per il tumore alla mammella" esordisce il dott. Generali.

"Ogni tumore necessita di studi e risposte specifiche. Qui a Cremona "genotipizziamo" tutti i pazienti oncologici, producendo una sorta di carta di identità genetica personale".

"Dove ci è possibile utilizziamo la farmacogenetica, la scienza che studia la risposta individuale ai farmaci in base alle personali mutazioni genetiche. Un esempio? prendiamo il Tamoxifene, uno dei farmaci più importante ed ancora largamente in uso nel trattamento del carcinoma mammario primario in donne pre e post-menopausa, carcinoma duttale in situ e per la prevenzione nelle donne con elevato rischio di sviluppare tumore della mammella. Già oggi usiamo un kit farmacogenetico (il Tamoxifene Response, prodotto dall'italiana Diatech Pharmacogenetics) per personalizzare la terapia. Attraverso l'individuazione di 5 mutazioni (polimorfismi) dell'enzima (Il farmaco viene metabolizzato dagli enzimi epatici, di cui il principale è il CYP2D6) è in grado di determinare la capacità metabolica individuale del farmaco. Sappiamo che il 25% dei pazienti presenta mutazioni e che, quindi, ha una capacità metabolica ridotta o assente del farmaco. Perché usare una terapia uguale per tutti, compreso chi – ne si è certi - non ne trarrà beneficio o addirittura ne subirà inutilmente la tossicità?".

Ma dove non viene applicata la farmacogenetica come procedete? "Per alcuni farmaci non esiste ancora la possibilità di individuare il dosaggio personalizzato. In questi casi applichiamo i protocolli standard incrociando, successivamente, la risposta individuale alla terapia con la genotipizzazione del paziente. Nel medio periodo, questo approccio ci consente l'individuazione di nuovi marker genetici per terapie sempre più su misura".