

Medicina

## Scoprire il tumore nel sangue presentata la biopsia liquida per rivelare 8 tipi di cancro

ELENA DUSI e DANIELA MINERVA, pagina 17

Lo studio *Su Science*

# Cercare il tumore in una goccia di sangue

Un test identifica i geni di otto tipi di cancro con un prelievo "Una vera rivoluzione, ora altri passi". Per poterlo fermare prima

ELENA DUSI, ROMA

Gli stessi ricercatori lo ammettono: è ancora come cercare un ago in un pagliaio. Ma le minuscole tracce che i tumori rilasciano nel sangue iniziano a poter essere raccolte e decifrate con una certa affidabilità. Frammenti di materiale genetico e proteine diffusi nel corpo dal cancro sono gli indizi raccolti da un nuovo test del sangue, capace di "pescare" un singolo gene malato su 10mila sani e di riconoscere otto tipi di tumore con un unico prelievo. L'esame – una "biopsia liquida" – viene descritto su *Science*, si chiama CancerSeek ed è in attesa di brevetto. Gli autori della Johns Hopkins University di Baltimora sono i primi a precisare che prima di diventare commerciabile il test avrà bisogno di un lungo periodo di affinamento. Ma quella di oggi è solo l'ultima – sicuramente la più ambiziosa e sofisticata – fra le decine di biopsie liquide che la medicina sta cercando di mettere a punto. L'esame prevede un solo prelievo, ma due analisi al computer successive. La prima rileva se il paziente ha uno degli otto

tumori oppure no. E qui la sensibilità varia dal 39% di tumori riconosciuti nel caso del seno al 98% in quello dell'ovaio, con una media del 70%. La seconda, eventualmente, prova a localizzare la malattia fra ovaio, fegato, stomaco, pancreas, esofago, colon-retto, polmone e mammella. A questo secondo livello l'affidabilità media della tecnica è più bassa: 63%. Buona parte delle sperimentazioni pubblicate su *Science*, tra l'altro, sono state condotte su pazienti già in trattamento, di cui si conosceva la malattia in partenza, solo con lo scopo di mettere a punto il metodo. Gianpaolo Balzano, responsabile della chirurgia del pancreas al [San Raffaele](#) di Milano, l'ospedale italiano che ha partecipato alla creazione del test, offre la sintesi più centrata: «Siamo solo al primo passo. Ma una porta si sta aprendo e quello che intravediamo dall'altra parte è una vera e propria rivoluzione nel nostro modo di combattere il cancro». Fare un banale prelievo del sangue per scoprire un tumore prima che sia troppo tardi, in effetti, è un obiettivo da sogno. Sappiamo che le cellule della malattia, morendo, rilasciano nel sistema circolatorio frammenti del loro materiale

genetico e proteine.

Conosciamo – anche se solo in parte – alcune di queste impronte e abbiamo imparato ad associarle a vari tipi di tumori. Il tutto è ancora piuttosto confuso e imperfetto, ma come avviene quando i dati sono troppo complicati per essere gestiti da una mente umana, si finisce col chiedere aiuto a quella artificiale. Ed è qui che entra in gioco Cristian Tomasetti, matematico specializzato in statistica applicata alla medicina della Johns Hopkins, origini goriziane, 15 anni di esperienza negli Usa, autore dell'algoritmo che mette insieme le tracce di Dna e proteine, assemblando come in un puzzle l'identikit del tumore incriminato. «L'analisi al computer dura pochi minuti, il sequenziamento del Dna che si trova nel campione di sangue circa un giorno» spiega. Il costo del test si aggira attorno ai 500 dollari. Le prime sperimentazioni vere, su un campione di persone sane, sono già state avviate. Agli otto tipi di cancro iniziali se ne potranno aggiungere altri. «Abbiamo scelto semplicemente i più letali» spiega il ricercatore. «E in cinque di essi non esistono tecniche di screening efficaci». Il test, come è intuibile, si è

rivelato più preciso negli stadi avanzati della malattia, quando frammenti di geni e proteine rilasciati nel sangue sono più abbondanti. Per i tumori di fase uno (i più circoscritti) la sua capacità di riconoscere la malattia si è fermata al 40%.

«Ancora non sappiamo – spiega Balzano – quanto le biopsie liquide possano spostarsi indietro, alle fasi iniziali della malattia, e quindi aiutarci nella diagnosi precoce». Ma in quella che gli stessi ricercatori

definiscono come la “semplice dimostrazione che il metodo funziona”, i margini di miglioramento sono enormi. «Sogno un futuro – conclude Tomasetti – in cui ogni anno si farà il test del tumore insieme a quello del colesterolo».

## La diagnosi

### Il metodo

Le cellule dei tumori rilasciano nel sangue:



→ Frammenti di Dna    → Frammenti di Rna    → Proteine

### IL TEST

“CancerSeek” rileva la presenza di un tumore con una precisione del

**99%**

Basta un frammento di Dna mutato su 10mila sani perché la biopsia liquida funzioni. L'analisi al computer dura qualche minuto.

### Protagonista



#### Dalla matematica all'oncologia

Cristian Tomasetti, di origini goriziane, è un matematico specializzato in statistica applicata

alla medicina della Johns Hopkins: è lui, con tre studenti, l'autore dell'algoritmo che traccia l'identikit del tumore a partire dalle tracce di Dna e proteine trovate nel sangue



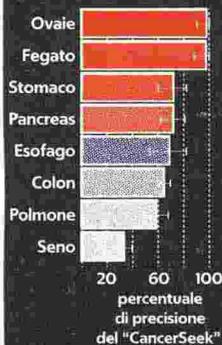
→ Ma di quale tumore si tratta?



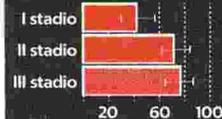
→ Per capirlo si usano algoritmi informatici

→ Ma la precisione non è ancora così alta: varia a seconda del tipo di tumore

#### Tipi di tumori



→ Varia anche a seconda del grado di sviluppo del tumore



→ Per ora il test è stato usato in modo sperimentale, su persone già malate

→ In futuro servirà a fare la diagnosi su persone sane

