

OncoLine Il Canale Di Oncologia

In collaborazione con



Oncologia di precisione: quando è utile sequenziare il genoma?

La Società europea di oncologia medica ha pubblicato le raccomandazioni sulle nuove tecnologie per il sequenziamento genetico, NGS. Per un'oncologia sempre di più "tagliata" sul paziente

di TINA SIMONIELLO

ABBONATI A

14 settembre 2020



Somministrare al paziente giusto il farmaco giusto, alla dose e al momento giusto. E con conseguenze minime ed efficacia massima: questo significa "oncologia di precisione", quella medicina dei tumori che cerca di individuare il trattamento più adatto sulla base di quello che distingue davvero un malato di cancro da un altro, ovvero il suo genoma e le sue mutazioni. Ad aprire queste possibilità sono le tecnologie per il sequenziamento genetico, NGS, dall'inglese Next Generation Sequencing.

Photo by National Cancer Institute on Unsplash

Cos'è l'NGS

“La Next-Generation Sequencing è una tecnologia di sequenziamento massivo e parallelo del DNA, che permette di caratterizzare molti frammenti del genoma in un numero elevato di pazienti simultaneamente”, spiega Antonio Russo, ordinario di Oncologia Medica all’Università di Palermo e membro del direttivo nazionale dell’Associazione Italiana di oncologia medica (Aiom). “Rispetto alle tecnologie di biologia molecolare meno recenti – riprende l’esperto – in cui il DNA veniva analizzato frammento per frammento, richiedendo quindi molto tempo, NGS offre due vantaggi: consente di snellire il percorso clinico-diagnostico del paziente oncologico senza avere un impatto economico gravoso sul sistema sanitario nazionale, e di ottenere delle informazioni più complete in tempi più brevi, velocizzando la refertazione, e in definitiva il trattamento”.

Per quali pazienti ricorrere all’NGS?

Ma quando e in che modo utilizzare esattamente le tecnologie NGS nella pratica clinica? Suona così anche il titolo di un lavoro pubblicato su EClinical Medicine di Lancet firmato da ricercatori spagnoli: “When should we order a next generation sequencing test in a patient with cancer?” (Quando dovremmo prescrivere a un paziente un test di NGS?). Alla domanda ha prontamente risposto la Società europea di oncologia (Esmo) con le linee guida, o recommendation, sull’uso di questi test nei tumori metastatici. “Sono le prime raccomandazioni di una società scientifica sull’uso della NGS - ha dichiarato Fernanda Mosele, oncologa all’Istituto Gustave Roussy a Villejuif, in Francia, e prima autrice del documento, il cui obiettivo è quello di unificare il processo decisionale su come utilizzare NGS per i pazienti con cancro avanzato”.

Indicazioni per gli 8 Big Killer

Le linee guida su NGF, pubblicate negli Annals of Oncology sono state elaborate dal gruppo di lavoro sulla Ricerca traslazionale e medicina di precisione di Esmo sulla base della Esmo Scale for Clinical Actionability of molecular Targets (ESCAT), una modalità di classificazione che associa, in termini di possibile efficacia, i benefici di un farmaco a una specifica alterazione, in questo caso per 8 tumori responsabili del maggior numero di decessi nel mondo: tumore del polmone, della prostata, colangiocarcinoma, tumore dell’ovaio, tumore del colon-retto, tumore gastrico, carcinoma epatocellulare, tumore del pancreas. I cosiddetti 8 Big Killer.

I benefici

ESMO consiglia fortemente l’uso di NGS in queste 8 forme di cancro in stadio avanzato, con la possibilità di estendere ulteriormente l’analisi ad altri frammenti del genoma, informando il paziente e a patto che non comporti ulteriori costi sul sistema sanitario. Ma perché l’applicazione di NGS ha senso solo su queste forme di cancro metastatico e non su altri tumori? “Perché non tutte le neoplasie risentono allo stesso modo del fenomeno

dell'oncogene-addiction, cioè della possibilità di avere a disposizione un farmaco per una specifica alterazione genetica identificata con NGS”, dice Russo. Che aggiunge come “alla luce di tutte queste considerazioni, si possano allora intuire quali siano i potenziali benefici della NGS: arruolamento dei pazienti oncologici in trial clinici disegnati su specifiche alterazioni genetiche, una maggiore rapidità nello sviluppo e diffusione di nuovi farmaci a bersaglio molecolare, la registrazione dei dati di performance della tecnica al fine di migliorarne e perfezionarne l'accuratezza diagnostica in pratica clinica”.

Il buono della standardizzazione

“Attenersi a quanto raccomandato da panel di esperti internazionali rappresenta uno tra gli strumenti più efficaci per ridurre in modo significativo la quota di imprecisione del risultato legato al test (a questo come da altri, naturalmente), una imprecisione che può essere legata per esempio all'eterogeneità di metodo e analisi (per esempio, si può partire da una biopsia classica o da una biopsia liquida) che ogni ricercatore potrebbe applicare all'interno del proprio laboratorio di genetica oncologica. La standardizzazione della metodica potrà essere raggiunta più facilmente mediante l'utilizzo di controlli di qualità nazionali, come quelli proposti da Aiom e Siapec, la Società italiana di anatomia patologica e citologia diagnostica, oppure quelli internazionali, proposti dalle società scientifiche cui anche l'Italia sta partecipando attivamente adeguandosi a standard comuni”.

