

# Per la diagnosi precoce dei tumori

L'inventore di un rivoluzionario test del DNA per identificare la sindrome di Down sostiene che la stessa tecnologia potrebbe venire utilizzata nella rilevazione del cancro.

**Antonio Regalado**

**U**no scienziato di Hong Kong, che ha inventato un semplice esame del sangue per mostrare alle donne in gravidanza se i loro bambini soffrono di sindrome di Down, sta ora testando una tecnologia simile per il cancro. Yuk-Ming Dennis Lo sostiene che il costo del suo esame, partendo da un semplice prelievo di sangue, potrebbe non superare i 1.000 dollari. Questo test studia il DNA rilasciato nel flusso sanguigno da cellule tumorali morte.

L'idea è di creare un test di *screening* a basso costo, che si potrebbe effettuare annualmente in uno studio medico, per individuare un tumore nella sua fase più precoce, quando è più facilmente curabile. «Ci sono voluti 13 anni per sviluppare i test prenatali, ma il percorso era inesplorato», ricorda Lo. «Per il cancro ci vorrà un tempo più breve». I test prenatali cercano il DNA fetale presente nel sangue di una donna incinta per decodificarne eventuali eccessi o carenze cromosomiche, vale a dire le alterazioni che sono responsabili di malformazioni e patologie alla nascita.

Sia Lo, sia gli scienziati della Johns Hopkins hanno recentemente impiegato una tecnica quasi identica a quella dei test prenatali per eseguire la scansione del sangue di una persona alla ricerca di geni duplicati, mancanti, o disordinati, che sono una caratteristica delle cellule tumorali.

Ma la tecnica dei test è molto costosa. Il DNA del cancro è spesso presente in piccole quantità, se si trova in una fase iniziale e può rappresentare solo lo 0,01 per cento dei frammenti di DNA in un campione di sangue. Ciò significa che gli scienziati finiscono sarebbero costretti a decodificare 9.999 frammenti di DNA normale per ogni tratto di DNA del cancro che dovessero riscontrare. Il risultato è la realizzazione di una fotografia approssimativa del genoma e l'impiego di macchinari di

sequenziamento che possono costare anche 10mila dollari o più per ogni caso.

«È fattibile, ma molto costoso», dice Andrea Marziali, direttore scientifico di Boreal Genomics, una start-up che sviluppa test del cancro. «Si deve trovare, quindi, un compromesso tra l'ampiezza della ricerca e il suo costo».

Lo dice di avere ora sviluppato un modo diverso per sequenziare il DNA, che potrebbe tagliare il costo del test di circa il 90 per cento. Il nuovo metodo va alla ricerca di cambiamenti nella metilazione, la modificazione chimica di DNA, che controlla l'attività del gene. I geni di cellule tumorali perdono per lo più i segni della metilazione, una caratteristica che secondo Lo può venire individuata in modo affidabile utilizzando meno il sequenziamento.

Altri scienziati ritengono che l'approccio di Lo non sia ancora molto preciso e che potrebbe diagnosticare come affette da cancro molte persone sane. Victor Velculescu, uno scienziato del genoma presso la Johns

Hopkins, conferma che i falsi positivi sono un problema per molti test di screening: «Anche se l'approccio utilizzato da Lo è un'ottima applicazione di questa nuova tecnologia, si troverebbe ad affrontare lo stesso problema».

Lo sta mettendo alla prova la sua tecnica a Hong Kong seguendo 20mila persone a rischio di cancro come parte di uno studio da 4 milioni di dollari, messi a disposizione dal governo di Hong Kong. Molti sono infettati dal virus dell'epatite B, che può causare il cancro al fegato e riguarda circa il 10 per cento della popolazione cinese. Attualmente, residenti di Hong Kong con epatite B vengono seguiti con esami ecografici, che possono anche rilevare i tumori abbastanza precocemente. Lo spera di determinare se un esame del sangue del DNA possa rappresentare una scelta migliore. La grande parte degli scienziati ritengono che il percorso di un test per il cancro di largo impiego non è ancora chiaro, ma la tecnologia si sta evolvendo così rapidamente da consentire fondate speranze. «Per rendere questi test disponibili a chiunque voglia sottoporvisi in un ambulatorio medico, potrebbero essere necessari anche più di 20 anni, ma quel giorno arriverà certamente», conclude Marziali.

Lo ha concesso in licenza i suoi brevetti del test prenatale a una società californiana, la Sequenom, che ha lanciato un test di gravidanza nel 2011, ma non ha ancora deciso come commercializzare il test per il cancro. ■

