

**BASTA UN PRELIEVO**

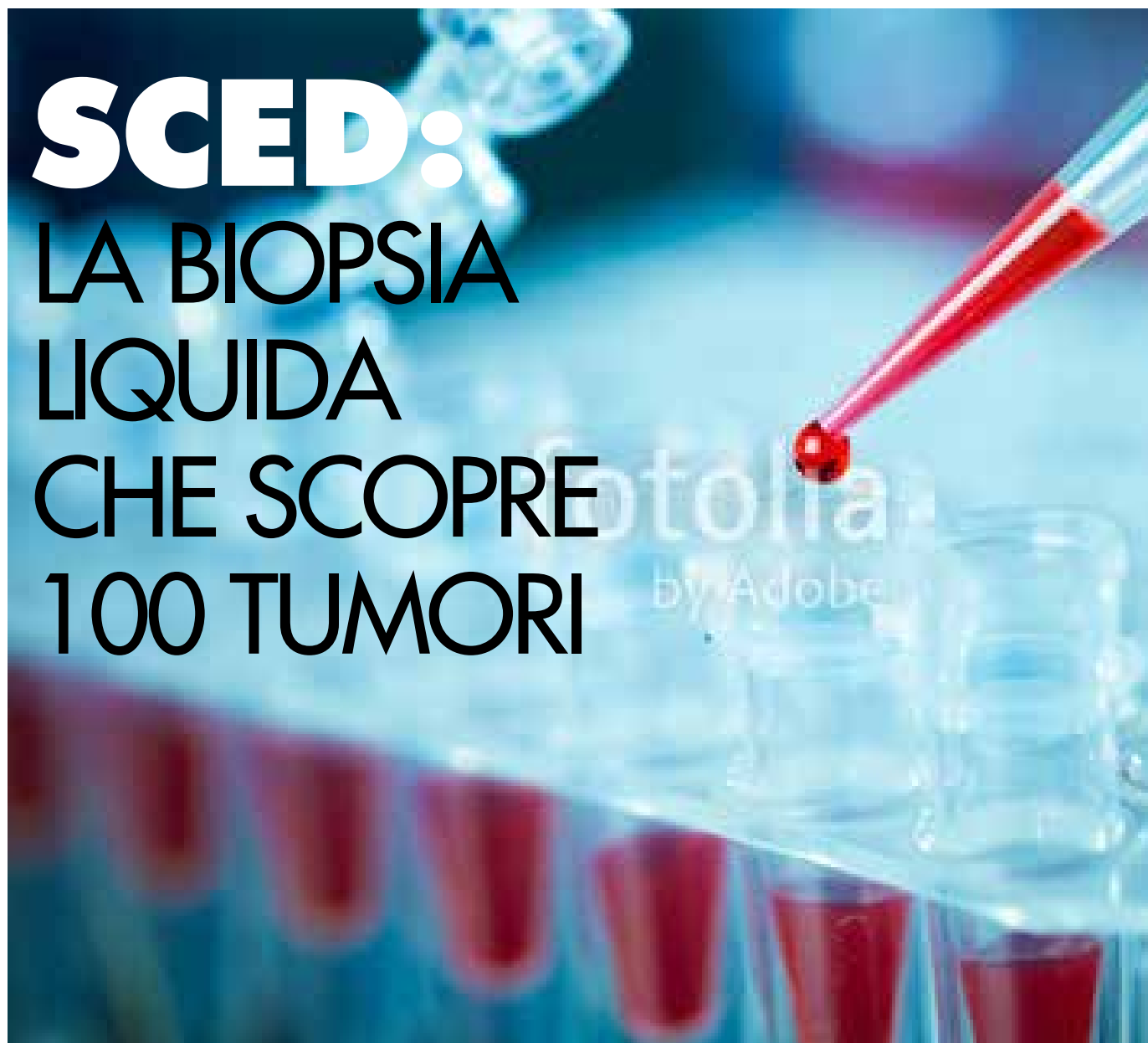
Oggi l'Italia, prima in Europa, ha a disposizione il nuovo test SCED, acronimo di Solid Cancer Early Detection che permette di eseguire la mappatura e il monitoraggio delle mutazioni genetiche coinvolte nei tumori solidi a scopo di screening di prevenzione secondaria, riunendo con un solo gesto la possibilità di indagare 50 geni noti per essere correlati al cancro e oltre 2800 mutazioni note. La tecnologia SCED è unica poiché incrocia l'analisi del DNA libero circolante (ctDNA) con quella del DNA germinale e delle Cellule Tumorali Circolanti (CTC) portando agli estremi il livello di affidabilità dell'esame.

La tecnica permette non solo di identificare le mutazioni genetiche associate al tumore solido ma di scegliere la terapia più adatta (Targeted Therapy) in considerazione delle decine di farmaci oncologici approvati dall'FDA che basano le indicazioni sul profilo genetico della patologia e non su quello istologico.

Il prelievo di sangue può essere effettuato ovunque, per essere inviato presso Bioscience Genomics, spin off dell'Università di Roma Tor Vergata, presente con laboratori propri in Roma, Milano e San Marino. Da un prelievo di sangue (10 cc), i biologi di Bioscience Genomics isolano il DNA libero circolante ed estraggono la frazione di DNA circolante per sequenziarlo alla ricerca della mutazione genetica tramite l'innovativa tecnologia NGS (Next Generation Sequencing).

CACCIA ALLE LESIONI

"E' noto che il cancro sia una patologia del genoma, causata da lesioni diverse (mutazioni, delezioni, duplicazioni, modificazioni) a carico del DNA. Queste lesioni si generano principalmente per esposizione ad agenti ambientali fisici e chimici quali il fumo, l'abuso di alcol, una alimentazione scorretta, ma anche per familiarità. E' proprio l'accumulo di queste lesioni non riparate nel tempo a causare la malattia", spiega Giuseppe Novelli, Ordinario di Genetica all'Università di Tor Vergata, Roma. "Alcuni anni fa gli scienziati scoprirono che tumori solidi appena sviluppatasi in tessuti diversi come il pancreas, il fegato e altri organi, rilasciavano nel circolo sanguigno del soggetto tracce del loro DNA che, debitamente moltiplicate in laboratorio con le più recenti tecniche di amplificazione e sequenziamento potevano essere individuate ed analizzate", continua il genetista. "I tumori pertanto, in fase precocissima e di dimensioni tali da non generare ancora sintomi nel paziente possono essere analizzati attraverso quelle che vengono chiamate cfDNA (cell free DNA) per verificarne la natura, la qualità e il numero di mutazioni. La ricerca degli ultimi anni ha individuato infatti le mutazioni più frequenti correlate ad oltre 100 tipi di cancro ed oggi quindi è possibile usare queste preziose informazioni per eseguire uno screening precoce che individui le mutazioni più a



SCED: LA BIOPSIA LIQUIDA CHE SCOPRE 100 TUMORI

Sarà il gold standard nella diagnostica in oncologia, come esame e percorso di monitoraggio della salute

rischio e ne segua l'evoluzione nel tempo" conclude Novelli.

QUESTIONE DI TEMPO

Sempre valido l'assunto che più la fase di individuazione del cancro è precoce e maggiori sono le armi a disposizione per trattarlo e aumentare i tassi di guarigione e sopravvivenza. C'è questo motivo alla base delle numerose campagne di screening a disposizione della popolazione: dalla mappatura dei nei al pap test, la mammografia e il dosaggio di marcatori per la prostata. La parola d'ordine è 'diagnosi precoce' per avere il massimo successo. Quando il tumore cresce aumenta il numero delle cellule tumorali circolanti e, quando viene sottoposto a trattamento, rilascia nel sangue intere cellule tumorali che si distaccano dalla massa primaria perché morte a seguito dell'attacco con i farmaci o che stanno migrando verso altri organi.

In questa seconda fase 'contare' le cellule e analizzarne le mutazioni ha diversi usi clinici: individuare l'efficacia delle terapie, individuare tempestivamente fenomeni di resistenza, monitorare la formazione di metastasi con una indagine semplice, non invasiva, che prevede un semplice prelievo di sangue venoso e soprattutto ripetibile più volte nel tempo. Nella pratica clinica il test rappresenta

Le applicazioni di questa tecnica sono molteplici, perché spaziano dalla prevenzione alla terapia

l'ulteriore opportunità di individuare e monitorare i cambiamenti del tumore nel tempo in maniera rapida, minimamente invasiva, per fornire informazioni necessarie a valutare le varie opzioni di trattamento. Serve a monitorare nel tempo la comparsa di mutazioni di resistenza alle terapie anti-tumore (permette infatti di individuare alcune alterazioni nel ctDNA associate con la resistenza alle terapie a bersaglio molecolare, come EGFR T790M, che annulla le capacità anti-tumorali dei farmaci inibitori di EGFR).

CHECK GENETICO

Se sino ad oggi la 'biopsia liquida' era utilizzata come test di follow up dei malati, grazie al supporto alla ricerca offerto dall'Università lo SCED è destinato a diventare il gold standard nella diagnostica oncologica. D'altronde, il test è stato pensato in tre diversi livelli di approfondimento dell'indagine, da quello base a quello che indaga le

mutazioni più specifiche. Uno dei più vasti studi di patologia biomolecolare mai realizzati con questa tecnica, presentato al congresso dell'ASCO (American Society of Clinical Oncology), ha analizzato campioni di sangue prelevati ad oltre 15 mila pazienti con 50 diverse tipologie di tumori (37% di tumori del polmone, 14% di tumori della mammella, 10% di tumori del colon-retto e 39% di altri tumori). È stato quindi affermato il ruolo di protagonista, presente e futuro, di questa tecnica per la prevenzione e diagnosi dei tumori solidi. Il percorso SCED, quindi, non conduce ad un referto positivo o negativo, bensì alla valutazione della individuale stabilità genetica del soggetto, sulla quale viene impostato il programma di monitoraggio, cioè in considerazione del fatto che possono intercorrere da 10 a 30 anni tra l'inizio della mutazione genetica e il decesso del paziente.

Roberta Maresci



SIGARETTE ELETTRONICHE: UTILI NELLA CURA DELLA BPCO



Smettere di fumare con l'e-cig si può. O almeno la sigaretta elettronica aiuta i fumatori affetti da bronco pneumopatia cronica ostruttiva (BPCO) a ridurre il consumo di sigarette tradizionali. Lo sostiene uno studio condotto da Riccardo Polosa, professore ordinario dell'Università degli Studi di Catania e coordinatore del Comitato Scientifico per la ricerca applicata alla sigaretta elettronica promosso dalla Lega Italiana Anti Fumo. Secondo i ricercatori sono notevoli i miglioramenti nel numero di riacutizzazioni respiratorie nonché negli esiti soggettivi e oggettivi della BPCO che, per l'Organizzazione Mondiale della Sanità, diventerà la terza principale causa di morte nel 2030. "Per la prima volta nel campo della ricerca applicata alla cura delle malattie fumo correlate - ha detto Polosa - abbiamo voluto valutare i cambiamenti a lungo termine e gli esiti delle valutazioni respiratorie in fumatori con BPCO che sono passati all'uso regolare di e-cig". C'è un ma: "Per i pazienti affetti da BPCO, l'e-cig è l'unica strategia che possa migliorare la prognosi - conclude Polosa - ciononostante, questi pazienti non sono particolarmente interessati a dire addio alle sigarette e molti ricadono nel vizio dopo una breve fase di astinenza. Il nostro studio invece dimostra che passare all'utilizzo delle elettroniche, non solo aiuta a smettere, ma si accompagna ad una importante riduzione nel numero di riacutizzazioni di malattia e miglioramento dei sintomi cardiorespiratori e della qualità della vita". **R. M.**

LA RIABILITAZIONE? SI FA COL PERSONAL FISIO TRAINER

La fisioterapia? Si fa in ufficio, nel sito dove siete in vacanza, nella palestra che frequentate, o in hotel se munita di piscina e sala fitness oltre che in corsia. L'iniziativa porta la firma di Claudio Lo Buono, classe 1970 e vent'anni di esperienza sul campo come fisioterapista, dal 1996 con Specializzazione in Ortopedia. "Dal 1996 svolgo attività privata di assistenza riabilitativa e fisioterapia con équipe medica di alta specializzazione nel trattamento post-chirurgico ortopedico/traumatologico", spiega l'esperto iscritto alla Associazione italiana fisioterapisti (A.I.F.I.). A Roma è nota a molti la sua attività di fisioterapista a domicilio o sul luogo di lavoro. A casa o in ufficio. "Un nuovo approccio alla salute, con un servizio di qualità, disponibile dove e quando il paziente desidera, pensato per offrire una comoda alternativa a chi non trova il tempo di dedicarsi alla cura di sé", racconta Lo Buono, che vanta un diploma in terapia manuale e una esperienza poliennale di reparto come tirocinante volontario in ortopedia/traumatologia policlinico Agostino Gemelli di Roma nel trattamento post-chirurgico fase acuta. Nonché esperienza nel trattamento linfatico manuale metodo dott. Vodder ad indirizzo medico chirurgico, taping neuromuscolare NMT e trattamento trigger point. Senza dimenticare la sua lunga esperienza nella gestione completa del paziente nel recupero funzionale, applicando protocolli in dimissione protetta (domicilio) in funzione della decisione del medico chirurgo. L'idea, o meglio, il suo obiettivo (raggiunto), è di garantire un pronto recupero della salute del paziente. "In questo, la fisioterapia a domicilio offre diversi van-



taggi: la comodità nella riabilitazione, perché consente di risparmiare tempo per raggiungere il centro di fisioterapia; l'autonomia, sollevando i familiari dall'impegno di accompagnare il paziente nel centro. Ma ci sono dei casi in cui la terapia domiciliare è anche una esigenza irrinunciabile per agevolare quanti hanno difficoltà motorie e di spostamento, pazienti quindi che sarebbero impossibilitati a venire in un centro fisioterapico e l'unica soluzione per il loro benessere è la terapia domiciliare", dice Claudio Lo Buono, sottolineando come i risultati sono sostanzialmente qualita-

tivi, perché le persone trattate in ambiente familiare (soprattutto in un target geriatrico) hanno un recupero molto più rapido, perché si sentono a proprio agio e quindi maggiormente stimolati. "Molti medici operati sono riandati a lavorare in sala operatoria dopo 20-30 giorni dall'intervento subito, dopo la mia fisioterapia domiciliare", indica il personal fisio trainer. L'ideale? "Fare un planning preoperatorio, pianificando il mio lavoro prima dell'intervento, per trattare il giorno stesso dell'operazione il paziente, in clinica o in ospedale; quando questo capita, metto in piedi il paziente il giorno

successivo dell'operazione con le stampelle, poi dalla seconda giornata dall'operazione inizia la deambulazione. In 5-6 giorni abbandona la clinica e torna a casa usando i bastoni canadesi. Nelle successive due settimane (a meno di complicanze), usa una sola stampella. Per arrivare al primo controllo clinico radiografico dal medico che lo ha operato con una guarigione del 70-80%". Fondamentale è comunque leggere con attenzione la lettera di dimissione con cui il chirurgo presenta il quadro clinico con le modalità della terapia.

Roberta Maresci

CLAUDIO LO BUONO, IL FISIOTERAPISTA DI STEFANIA SANDRELLI

Stare in forma e sentirsi bene facendo periodiche sedute di fisiotrainer è importante. Lo dimostra l'attrice Stefania Sandrelli che non manca mai l'appuntamento con Claudio Lo Buono, il suo fisioterapista di fiducia. Lui? "La conosco bene". Lei? "Sono felice e orgogliosa di sentirmi ancora bambina", ha detto la fascinosa attrice di cui è rimasta celebre la definizione che ne diede lo scrittore Alberto Moravia: "Incede spargendo sesso". Eppure i tratti distintivi della signora Sandrelli sono anche altri secondo il suo fisioterapista: "Si mantiene in forma facendo



prevenzione, riponendo il proprio corpo nelle mie "mani", periodicamente, anticipando dolori e disagi fisici", spiega Claudio Lo Buono che ha in cura anche il regista e sceneggiatore Giovanni Soldati.

Roberta Maresci

FISIOTERAPISTA: LAVORO DEL FUTURO



Tra i 10 lavori paramedici più pagati in America, c'è anche il fisioterapista (8° posto) che negli USA è una figura molto diversa rispetto a quella europea (viene visto come puro riabilitatore, in quanto il controllo del dolore è, quasi sempre, affidato a chiropratici e medici). "La maggior parte degli strumenti

tecnici che noi usiamo in Italia, come tecarterapia e ipertermia, li non vengono utilizzate, in quanto si ragiona per evidenze scientifiche, e tutto ciò che non è sottoposto a studi comprovati dall'ente per la salute pubblica, non viene pagato dalle assicurazioni", spiega Claudio Lo Buono, fisioterapista domiciliare dal 1996. "Negli States, ogni tipo di patologia, viene pianificata in strutturata in protocolli, e in anticipo il paziente e l'assicurazione conoscono il numero di sedute, e l'approccio più veloce per la risoluzione", spiega Lo Buono. Vero è che in tutto il mondo l'occupazione dei fisioterapisti è destinato a crescere del 36% nei prossimi anni. **R. M.**

IL RUOLO DELLA PREVENZIONE

COLECISTI IRRITATA: CHE FARE?

Non si sa perché si formano. Forse per colpa della dieta sregolata, sovrappeso o sesso (sono più vulnerabili le donne), ma i calcoli alla cistifellea (o colecisti) interessano circa l'8% delle persone dopo i 40 anni e la frequenza tende ad aumentare con l'età. Nella maggior parte dei casi non danno sintomi ecco perché è fondamentale fare prevenzione e rivolgersi a medici competenti. Prima che un disagio sfoci in complicanze, per sapere quali sono le funzioni della colecisti, come gestirla e le tecniche per asportare o monitorare i fastidiosi calcoli che si formano nel suo interno, la parola passa agli esperti: il dottor Massimo Farina - Responsabile del reparto di Chirurgia generale 1 a indirizzo oncologico diretta dal Prof. Carlo Eugenio Vitelli (Azienda ospedaliera San Giovanni Addolorata - Roma) e Collaboratore in regime di extra moenia presso il Rome American Hospital - e il dottor dottor Simone Maria Tierno - Specialista in Chirurgia Generale e libero professionista presso il Rome American Hospital.



terizza per la comparsa improvvisa di un dolore di forte intensità, della durata variabile da 1 a 4 ore, di solito la notte o nelle prime ore del mattino, localizzato nel fianco destro e che si irradia alla

scapola omolaterale. Durante l'attacco, che spesso regredisce con l'uso di analgesici o con antispastici, il paziente può lamentare nausea e vomito. È consigliabile affidarsi a uno specialista

come il chirurgo addominale o il gastroenterologo ed eseguire esami ematochimici con un'ecografia di controllo per escludere la presenza di complicanze come colecistite o la calcolosi coledo-

cica che richiedono ospedalizzazione e trattamenti tempestivi. Per la semplice colica biliare non è necessario assumere farmaci come antibiotici, è piuttosto consigliato modificare la propria alimentazione favorendo una dieta povera di grassi in attesa di eseguire l'intervento chirurgico di colecistectomia".

INTERVENTI: TEMPI, DIETA E RECUPERO
 "La consapevolezza di avere calcoli della colecisti non è di per se un'indicazione alla colecistectomia. Il viraggio della malattia verso una fase sintomatica rappresenta, d'altro canto, un'indicazione alla colecistectomia. La presenza di polipi all'interno della colecisti, scoperti spesso casualmente, di dimensioni superiori ai 20 mm, rappresenta l'altra indicazione alla colecistectomia anche in assenza di sintomi per il rischio di sviluppare in futuro una neoplasia. Con l'introduzione di tecniche mininvasive, la colecistectomia laparoscopica è diventata l'intervento di scelta, che consiste nell'asportazione della colecisti mediante tre o quattro mini-incisioni

addominali. In caso l'intervento fosse eseguito in laparoscopia l'ospedalizzazione è breve, uno-due giorni, e la ripresa delle normali attività lavorative rapida. Dopo l'intervento è consigliabile seguire una dieta priva di grassi, consegnata al momento delle dimissioni, per circa 15 giorni.

Si può vivere senza colecisti? Sì. In sua assenza la bile viene riversata direttamente nel duodeno senza che questo comporti modifiche dello stile di vita o alterazioni funzionali".

Dott. Massimo Farina
 Responsabile del reparto di Chirurgia generale 1 a indirizzo oncologico diretta dal Prof. Carlo Eugenio Vitelli (Azienda ospedaliera San Giovanni Addolorata - Roma) e Collaboratore in regime di extra moenia presso il Rome American Hospital.

Dott. Simone Maria Tierno
 Specialista in Chirurgia Generale e libero professionista presso il Rome American Hospital.

COLECISTI: FUNZIONI E DISAGI

"Le funzioni della colecisti, una sacca piriforme di circa 9 cm situata tra il margine anteriore del fegato e il colon trasverso, sono essenzialmente due: concentrare la bile e contrarsi in risposta a determinati stimoli riversando il contenuto di bile nel coledoco e di qui nel duodeno. La funzione della bile è di veicolare il colesterolo, insolubile in acqua, per permetterne l'eliminazione. Quando la produzione di colesterolo da parte del fegato supera la capacità del sistema biliare di solubilizzarlo, come in caso di obesità, dislipidemia e ipertrigliceridemia, si formano cristalli di colesterolo che si aggregano in calcoli. I calcoli biliari possono restare asintomatici per tutta la vita. Solo il 30% dei pazienti sviluppa sintomi, che vanno dal senso di pesantezza in fianco destro fino alla colica biliare. Questa si carat-

EPILESSIA "FUORI DALL'OMBRA"

Il 13 febbraio l'epilessia "esce dall'ombra" e i monumenti storici si colorano di viola. L'occasione è la giornata mondiale in favore di questa patologia molto più diffusa di quanto si pensi: il 5% della popolazione almeno una volta nella vita ha avuto quella scossa elettrica che attraversa la corteccia o il tronco cerebrale, provocando l'attacco epilettico. In Italia coinvolge circa 500.000 persone con oltre 30.000 nuovi casi l'anno. Di fatto è una malattia sociale; il Parlamento Europeo e l'Organizzazione Mondiale della Salute (WHO) hanno indicato come una priorità in campo di ricerca e assistenza. In occasione della Giornata Internazionale per l'Epilessia la Lega Italiana contro l'Epilessia (LICE) quest'anno asse-

gnerà un premio ai migliori articoli e servizi che hanno contribuito a fare corretta informazione sull'epilessia. La sensibilizzazione procederà attraverso un documentario, eventi e con la complicità dell'attrice Francesca Reggiani, testimonial della Fondazione. Work in progress per un Telefono Viola, a favore dei pazienti e dei caregivers per avere indicazioni primarie.

Roberta Maresci

