La "biopsia liquida" per lo screening del cancro del colon

Data 12 maggio 2024
Categoria gastroenterologia

La ricerca del DNA libero non cellulare nel sangue o nelle feci si propone come mezzo di screening per il cancro del colon-retto.

Lo screening del cancro del colon attualmente può essere eseguito tramite la ricerca del sangue occulto fecale oppure gli esami endoscopici.
In futuro però potrebbe essere disponibile una modalità più semplice e sicuramente più accettabile da parte dei pazienti, la cosiddetta “biopsia liquida”. Di cosa si tratta? Si tratta della ricerca nel sangue o nelle feci del DNA libero non cellulare (cell-free DNA o cfDNA). Il test identifica regioni del genoma in cui c’è un’alterata metilazione correlata con il tumore del colon-retto.
L’utilità di questa metodica è stata valutata in due studi pubblicati dal New England Journal of Medicine.
Nel primo studio /ECLIPSE) è stato usato un test messo a punto da una società californiana di Palo Alto . Lo studio è stato effettuato su 7861 adulti (età 45-84 anni) che, dopo aver eseguito l’esame (determinazione del cfDNA in un campione di sangue), sono stati sottoposti a colonscopia. Si è così potuto valutare sensibilità e specificità del test. Ricordiamo per sensibilità si intende la capacità di un test di diagnosticare la malattia in soggetti malati. Così se un test ha una sensibilità per esempio del 75% vuol dire che su 100 soggetti malati ci saranno 75 trovati dal test (veri positivi) mentre 25 avranno il test negativo (falsi negativi). Per specificità invece si intende la capacità del test di discriminare i soggetti sani. Per esempio se un test ha una specificità del 90% vuol dire che su 100 soggetti sani ci saranno 90 esami negativi (veri negativi) mentre 10 test saranno positivi ma falsi. Lo studio ECLIPSE ha dimostrato che la sensibilità della “biopsia liquida” era dell’83,1%. In particolare era del 65% per il tumore del colon in stadio I e del 100% per i tumori in stadio II, III e IV. La specificità invece era dell’89,6%.
Il secondo studio, denominato BLUE-C, è stato effettuato su oltre 20000 soggetti > 40 anni usando un test messo a punto da una società del Wisconsin . Il test determinava la presenza di cfDNA nelle feci ed era l’aggiornamento di un test precedente commercializzato circa 10 anni fa. In questo caso la sensibilità è stata del 93,9% e la specificità del 90,6%, risultati migliori, ma non di molto, rispetto al test precedente. È stata anche confrontata la performance del test con i test immunochimici fecali che avevano una specificità superiore (94,8%) ma una sensibilità minore (67,3%9).
In tutti e due gli studi si è visto che la specificità è minore nei soggetti più anziani mentre il test performa meglio nei più giovani. Per esempio nei soggetti con meno di 50 anni la specificità arriva a sfiorare il 98%. Negli anziani la specificità si riduce perché possono aumentare in falsi positivi in relazione al fatto che con l’avanzare dell’età aumentano le alterazioni della metilazione nel DNA.
Che dire? La cosiddetta “biopsia liquida” si propone come test valido per lo screening del cancro del colon-retto e potrebbe migliorare l’adesione ai programmi per la diagnosi precoce di questa neoplasia. Tuttavia saranno necessari studi futuri per determinare quali potrebbero essere gli intervalli ottimali dello screening e se la metodica sia in grado di ridurre la mortalità.

RenatoRossi

Bibliografia

1. Chung DC, Gray DM 2nd, Singh H, Issaka RB, Raymond VM, Eagle C, Hu S, Chudova DI, Talasaz A, Greenson JK, Sinicrope FA, Gupta S, Grady WM. A Cell-free DNA Blood-Based Test for Colorectal Cancer Screening. N Engl J Med. 2024 Mar 14;390(11):973-983. doi: 10.1056/NEJMoa2304714. PMID: 38477985.

2.Imperiale TF, Porter K, Zella J, Gagrat ZD, Olson MC, Statz S, Garces J, Lavin PT, Aguilar H, Brinberg D, Berkelhammer C, Kisiel JB, Limburg PJ; BLUE-C Study Investigators. Next-Generation Multitarget Stool DNA Test for Colorectal Cancer Screening. N Engl J Med. 2024 Mar 14;390(11):984-993. doi: 10.1056/NEJMoa2310336. PMID: 38477986.

© 2004 - 2026 Pillole - Registrazione T. di Roma n. 2/06 | stampato il 15/11/2026 alle ore 6:15 | Pagina 1 di 1