

LA MEDICINA PERSONALIZZATA IN ONCOLOGIA

ASPETTI PRATICI DELL'USO DI NUOVE TECNICHE DIAGNOSTICHE IN
PREVENZIONE E TERAPIA

ASTI, 13 MAGGIO 2023

ELDA FEYLES

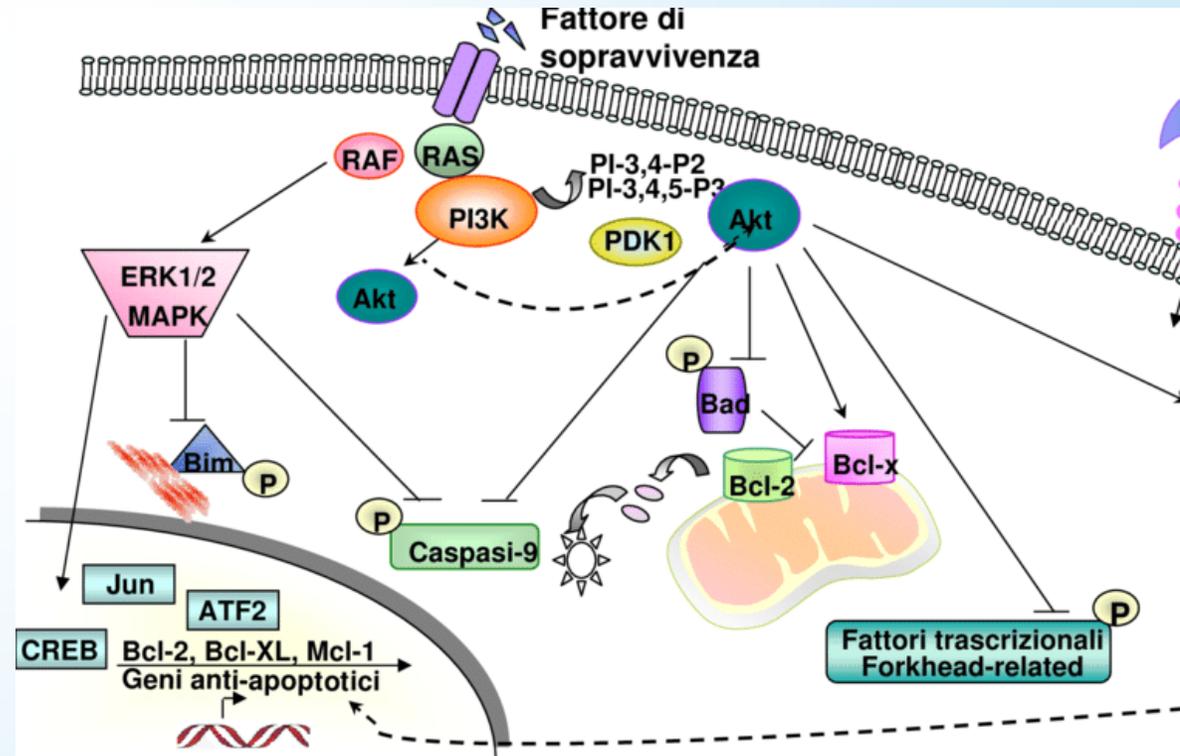
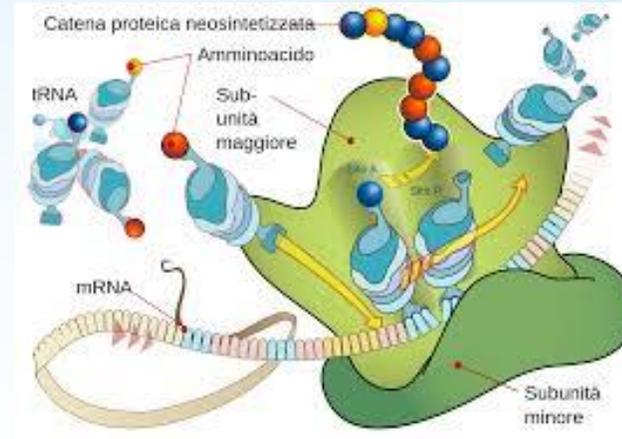
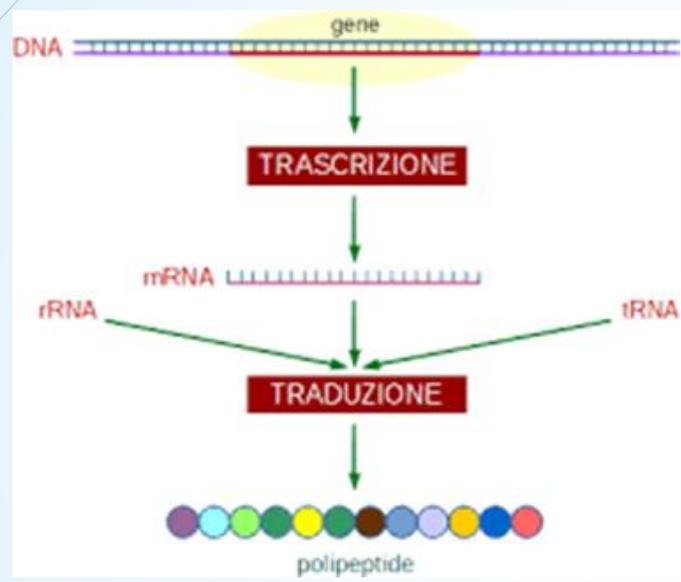


Medicina personalizzata

- ▶ La caratteristica UNICA di ciascun individuo è il suo
 - ▶ GENOMA
- ▶ Nel corso della vita interagisce con l'AMBIENTE e subisce condizionamenti del tutto
 - ▶ PERSONALIZZATI
- ▶ Ed è su questa univocità che si basano i target della medicina moderna

Genoma

- ▶ Il GENOMA (DNA) è costituito da oltre 21.000 **GENI** in doppia catena, provenienti dai gameti genitoriali e l'8% circa è ancora da scoprire.
- ▶ I **GENI** si esprimono con la produzione di **PROTEINE**, mediante la fase di trascrizione in RNA e produzione di **MOLECOLE INTERMEDIE** e **METABOLITI**.
- ▶ Solo integrando tra loro i dati di questo complesso meccanismo di espressione, mediante **ELABORAZIONE INFORMATICA**, si possono ottenere risultati utili



MALATTIA

- ➔ I meccanismi alla base dello sviluppo di una patologia dipendono da **molti fattori, interconnessi tra di loro e non sempre del tutto noti.**



TECNOLOGIA INFORMATICA

- ▶ Tecnologie informatiche innovative sono in grado di **analizzare rapidamente enormi quantità di dati**.
- ▶ Da queste analisi complesse è possibile costruire veri e propri **PROFILI DI PATOLOGIA** per identificare **TRATTAMENTI SPECIFICI** per le persone che presentano questi profili.

ANATOMIA PATOLOGICA = BANCA DI TESSUTI E CELLULE

- ➔ GENOMA ➔ CELLULE
- ➔ LIQUIDI ORGANICI (versamenti, agoaspirati... BIOPSIA LIQUIDA) ➔ esame citologico
- ➔ TESSUTO (agobiopsie, biopsie, reperti operatori) ➔ esame istologico

➔ FASE PRE-ANALITICA





FASE PRE ANALITICA

- **FONDAMENTALE** è la CONSERVAZIONE E FISSAZIONE OTTIMALE delle cellule dove è custodito il GENOMA.
- **STRATEGICA** è la PERFETTA ORGANIZZAZIONE tra il professionista che esegue il prelievo e l'Anatomia Patologica

TEMPO DI ISCHEMIA

Periodo durante il quale gli organi o i tessuti asportati sono **privati dell'apporto di sangue e di ossigeno**.

- ➡ **Fase di ischemia calda**, in cui l'organo è privato dell'apporto ematico ma è a temperatura corporea
- ➡ **Fase di ischemia fredda** in cui l'organo viene **conservato** per l'invio all'esame istologico



Mancato apporto di sangue → **AUTOLISI E DEGRADAZIONE DEL DNA**

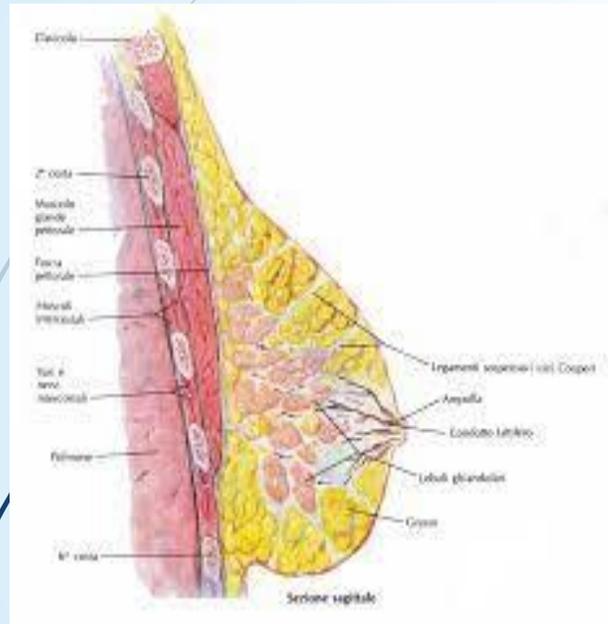
- ▶ Ridurre al minimo il tempo tra prelievo e immersione in liquido di fissazione (Formalina) o di congelamento rapido
- ▶ **La Formalina penetra nei tessuti alla velocità di circa 1 mm/h.** Se il tessuto neoplastico è all'interno di un organo, prenderà contatto con la formalina solo dopo molto tempo e in questo tempo continua il processo di autolisi e di degradazione del genoma



Conservazione del campione

- ▶ **Tempo d'ischemia** può influire sulla preservazione dell'integrità delle molecole e sul profilo metabolico attraverso processi di acidosi e di degradazione enzimatica e ha effetti deleteri sulla **preservazione di antigeni e acidi nucleici**

STRUMENTO PER SOTTOVUOTO





ORGANIZZAZIONE

Raccolta e Conservazione del campione

- Esecuzione del prelievo
- Compilazione del modulo di richiesta
- Verifica dell'esatta conservazione del campione (sottovuoto, freddo)
- Indicazione ora esatta di prelievo
- Confezionamento sottovuoto/contenitore preriempito
- Identificazione del campione (trascrizione dati sul contenitore/sacchetto)
- Trasporto nel locale di stoccaggio temporaneo
- Compilazione del registro di tracciabilità
- Verifica e consegna campione/richiesta al personale addetto al trasporto



TEMPISTICA di **CONSEGNA** in Anatomia Patologica

- ➔ MATERIALE A FRESCO: entro 30 minuti,
- ➔ MATERIALE IN FORMALINA: non limiti temporali
- ➔ MATERIALE SOTTOVUOTO: entro 20 ore, conservati a +4°C



ESAME CITO/ISTOLOGICO

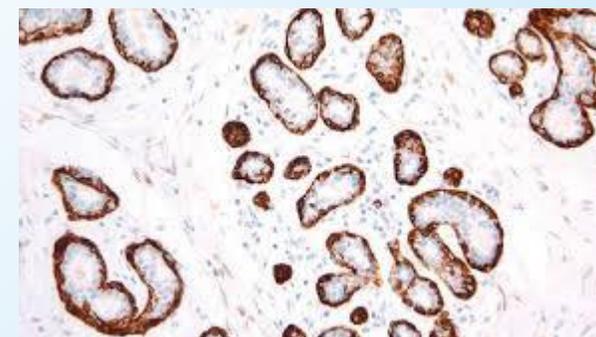
- CONSEGNA DEL REFERTO AL MEDICO INVIANTE
 - DISCUSSIONE NEL GRUPPO INTERDISCIPLINARE DELLA PATOLOGIA INDIVIDUATA
 - DEFINIZIONE DELL'EVENTUALE COMPLETAMENTO DELL'ITER DIAGNOSTICO (**RICHIESTA DI INDAGINI BIOMOLECOLARI**) E PIANIFICAZIONE DELL'ITER TERAPEUTICO
 - COMUNICAZIONE CON IL PAZIENTE
- 

TERAPIA PERSONALIZZATA: TECNICHE DI ANALISI

► IN SEDE

► INDAGINI IMMUNOISTOCHEMICHE

- basate sul principio del legame antigene anticorpo, reso evidente da pigmenti cromatici attivati dal legame
- Indagano sull'espressione del prodotto del gene coinvolto: la proteina, che può essere alterata o prodotta in quantità anomala
- Esempio: MARKERS DEL CARCINOMA MAMMARIO
- STABILITA' DEI MICROSATELLITI
- ESPRESSIONE DI p16
- ...



TERAPIA PERSONALIZZATA: TECNICHE DI ANALISI

➤ FUORI SEDE

- SEQUENZIAMENTO
- ...
- MATERIALE IN ARCHIVIO
- LOCALE (entro due anni dal prelievo)
- REMOTO (oltre due anni dal prelievo: archivio centralizzato a Piacenza, Ditta Plurima)



MATERIALE DA ARCHIVIO LOCALE

1. Tempistica relativa alla gestione amministrativa (2 giorni lavorativi):
2. Ricezione richiesta
3. Controllo adeguatezza codici
4. Recupero vetrini in archivio e scelta del più rappresentativo
5. Recupero del blocchetto di materiale in paraffina
6. Preparazione di tutto la documentazione cartacea
7. Confezionamento in sicurezza per il trasporto sia dei documenti che del materiale
8. Trasporto presso il Punto di Raccolta Aziendale

MATERIALE DA ARCHIVIO REMOTO

- Richiesta per via informatica di vetrini e blocchetti del caso richiesto, in rapporto al tipo di esame necessario
- **Ricezione del materiale (tempo 3-6 giorni lavorativi)**
- Procedura come da «archivio locale»
 1. Ricezione richiesta
 2. Controllo adeguatezza codici
 3. Recupero vetrini in archivio e scelta del più rappresentativo
 4. Recupero del blocchetto di materiale in paraffina
 5. Preparazione di tutto la documentazione cartacea
 6. Confezionamento in sicurezza per il trasporto sia dei documenti che del materiale
 7. Trasporto presso il Punto di Raccolta Aziendale



RICEZIONE REFERTO

- ▶ RICEZIONE DEL REFERTO TRAMITE FATTORINO E RECUPERO DEL MATERIALE INVIATO
 - ▶ CONSEGNA DEL REFERTO ALL'ONCOLOGO
 - ▶ NUOVA ARCHIVIAZIONE DEL MATERIALE
- 

PROPOSTA ABBREVIAZIONE TEMPI

➔ Acquisizione di strumento presente sul mercato, in grado di effettuare in poche ore le principali determinazioni, in modo preciso e validato.

➔ MANCANZA DI RISORSE (?)!!!



Questa foto di Autore sconosciuto è concesso in licenza da [CC BY-SA-NC](#)

LA MEDICINA PERSONALIZZATA IN ONCOLOGIA



Questa foto di Autore sconosciuto è concesso in licenza da [CC BY-SA](#)