

## TUMORE DEL COLON-RETTO

### Screening e diagnosi precoce: una ‘firma molecolare’ del tumore identificabile tramite un test non invasivo

- *La ricerca di sangue occulto nelle feci costituisce un importante test di screening per la diagnosi precoce del carcinoma al colon-retto e dei polipi, precursori benigni della neoplasia.*
- *Il test attualmente utilizzato, tuttavia, ha sensibilità e specificità sub-ottimali e ciò significa che le persone con esito positivo devono essere sottoposte a una colonscopia di approfondimento, che nel 40% dei casi non rileva la presenza di lesioni.*
- *Nel 2018 sono stati circa 51.300 i casi di tumore al colon-retto diagnosticati in Italia, 28.800 diagnosi maschili e 22.500 femminili. I dati 2017 dell’Associazione italiana registri tumori danno una stima del 22% di riduzione di mortalità nelle aree coperte da screening.*

**Milano, 5 agosto 2019** – Lo **screening del tumore del colon-retto**, offerto ad individui sani attraverso un test per la ricerca del sangue occulto nelle feci e seguito da colonscopia in caso di positività al test, ha aumentato la diagnosi precoce della malattia riducendo nel 2017 la mortalità del 22%. Uno studio condotto dall’**Istituto Nazionale dei Tumori di Milano** - e da altri otto ospedali che partecipano allo Screening per il colon-retto promosso dall’ATS Milano - ha **identificato** delle **firme molecolari (microRNA) associate** alla presenza di **lesioni** precancerose o cancerose del colon-retto, rilevabili nel plasma dei soggetti positivi al test del sangue occulto nelle feci.

I risultati dello studio, sostenuto da Fondazione AIRC e dal Ministero della Salute, sono stati pubblicati sulla rivista *International Journal of Cancer*<sup>1</sup> e dimostrano come un test semplice e non invasivo potrebbe servire a identificare i soggetti a maggior rischio di lesioni del colon-retto, che beneficerebbero maggiormente di una colonscopia di approfondimento. Nel 2018 sono stati circa 51.300 i casi di tumore al colon-retto diagnosticati in Italia, 28.800 diagnosi maschili e 22.500 femminili.

*“Il nostro approccio pone le basi per lo sviluppo di un test non invasivo per la rilevazione nel plasma di marcatori biomolecolari. Tale test potrebbe essere inserito nel programma di screening a seguito della positività all’esame del sangue occulto nelle feci e prima della colonscopia”* - spiega la **Dott.ssa Susanna Zanutto, Ricercatrice dell’Unità di Genomica Tumorale del Dipartimento di Ricerca dell’Istituto Nazionale dei Tumori** e autrice dell’articolo. *“In questo modo si potrebbero indirizzare a quest’ultimo esame più approfondito solo i soggetti maggiormente a rischio”.*

Il test proposto è basato sulla ricerca nel plasma di piccole molecole di RNA (microRNA) espresse dalle cellule del tumore o del suo tessuto circostante fin dalle fasi iniziali del suo sviluppo, possibilmente rilasciate nel flusso sanguigno. L’**analisi del plasma di 195 persone** positive al test del sangue occulto nelle feci, che hanno eseguito una colonscopia di approfondimento in INT, ha permesso di identificare microRNA che, opportunamente combinati in ‘firme molecolari’, sono in grado di predire rispettivamente la presenza e lo stato di avanzamento di adenomi - cioè di tumori benigni - o del cancro. Le firme molecolari sono state poi valutate su una più vasta **casistica multicentrica di 1.095 soggetti**, reclutati negli altri otto ospedali.

*“La valutazione delle ‘firme molecolari’, identificate in un ampio gruppo di soggetti reclutati nei diversi ospedali che partecipano al programma, costituisce uno dei principali punti di forza del nostro studio”* - informa la **Dott.ssa Chiara Ciniselli, Ricercatrice dell’Unità di Bioinformatica e Biostatistica del Dipartimento di Ricerca Applicata e Sviluppo Tecnologico dell’Istituto Nazionale dei Tumori di Milano** e autrice dell’articolo.

---

<sup>1</sup> Zanutto S, Ciniselli CM, Gariboldi M et al *Plasma miRNA-based Signatures in CRC Screening Programs*. Int J Cancer 2019 Jul 15 [Epub ahead of print]

*“Questi risultati costituiscono un primo tentativo per affinare il percorso diagnostico all’interno del programma di screening del colon-retto e potrebbero contribuire a ridurre il numero di esami endoscopici non necessari e spiacevoli da eseguire” – aggiunge la Dott.ssa Manuela Gariboldi, Ricercatrice dell’Unità di genomica Tumorale del Dipartimento di Ricerca dell’Istituto Nazionale dei Tumori e co-autrice dell’articolo. “Inoltre, una migliore gestione del percorso diagnostico consentirà anche di ridurre i costi sostenuti dal Sistema Sanitario Nazionale”.*

Nonostante risultati molto promettenti, sono necessari ulteriori studi per confermare le prestazioni delle firme identificate e valutare appieno la loro utilità clinica, anche nei volontari negativi al test del sangue occulto nelle feci.

Per approfondimenti è possibile consultare: [www.istitutotumori.mi.it](http://www.istitutotumori.mi.it)

L'appuntamento con “I Lunedì della Ricerca” riprenderà a settembre.

### **Susanna Zanutto**



Nel 2007 si è laureata in Biotecnologie Mediche e Medicina Molecolare presso l’Università degli Studi di Milano e nel 2012 ha conseguito il master di II livello in Scienze Forensi presso l’Università degli studi di Parma. Dal 2012 è borsista presso la Sc di Genomica Tumorale del Dipartimento di Ricerca dell’Istituto Nazionale dei Tumori. I suoi studi sono focalizzati sull’analisi del genoma e del trascrittoma nel carcinoma del colon-retto (CRC). La sua attività di ricerca mira all’identificazione di acidi nucleici rilasciati dal tessuto tumorale o dal suo microambiente da utilizzare come nuovi biomarcatori per la diagnosi precoce del tumore del colon-retto.

### **Chiara Maura Ciniselli**



Nel 2011 si è laureata in Biostatistica e Statistica Sperimentale presso l’Università degli Studi di Milano Bicocca e nel 2017 ha conseguito il dottorato in Epidemiologia, Ambiente e Sanità Pubblica presso l’Università degli Studi di Milano. Dal 2009 lavora presso l’Istituto Nazionale dei Tumori presso la Sc di Statistica Medica, Biometria e Bioinformatica e dal 2017 presso la Ss di Bioinformatica e Biostatistica, diretta dal Dott. Paolo Verderio. Si è occupata di analisi statistiche all’interno di programmi di verifica esterna di qualità in biologia molecolare a livello nazionale ed europeo. Attualmente svolge la sua attività di ricerca all’interno di progetti atti all’identificazione di nuovi biomarcatori circolanti per il tumore del colon-retto.

### **Manuela Gariboldi**



Laureata in Scienze Biologiche e specializzata in Genetica Medica, dal 2001 è dirigente biologo presso l’Istituto Nazionale dei Tumori di Milano e ricercatrice della Sc Genomica Tumorale all’interno del Dipartimento di Ricerca. Durante la sua esperienza professionale si è occupata di studi sui vari aspetti del cancro, in particolare dell’identificazione di geni candidati per predisposizione o resistenza ai tumori e dell’analisi del trascrittoma dei tumori, per una classificazione funzionale del cancro e per l’identificazione di biomarcatori associati alla presenza di un tumore che possono essere utilizzati per la diagnosi e la prognosi del cancro.

### **PER INFORMAZIONI ALLA STAMPA**

Noesis s.r.l. Tel. 02 8310511 - Cell. 348 1511488 - Mail: [int@noesis.net](mailto:int@noesis.net)

Antonella Romano, [antonella.romano@noesis.net](mailto:antonella.romano@noesis.net)

Samanta Iannoni, [samanta.iannoni@noesis.net](mailto:samanta.iannoni@noesis.net)