

Screening dei Tumori coloretali

OLTRE IL SANGUE OCCULTO NELLE FECI: IL TEST DELLA *SEPTINA 9*

A partire da Giugno 2011 è disponibile presso l'IRCCS Saverio de Bellis di Castellana, per la prima volta nel Sud Italia, un nuovissimo test per lo screening del cancro colo-rettale che si basa sulle recentissime innovazioni circa tumorigenesi e metilazione del DNA. Il rilievo della metilazione nella tumorigenesi è in realtà oggetto di studio da diversi anni: solo di recente, tuttavia, tale ambito si è aperto ad applicazioni nella pratica clinica.

Il test genetico della Septina 9 nasce dalla considerazione che i programmi di screening per il cancro coloretale non hanno sinora dato risultati paragonabili a quelli per altre neoplasie (mammella, endometrio, prostata). Il test si basa sulla valutazione dello stato di metilazione di un gene, *Septin 9*: si tratta di un gene soppressore della tumorigenesi. In presenza di metilazione il gene è spento e tale stato correla con la presenza di una neoplasia del colon-retto.

Lo stato di metilazione del gene si può valutare nel sangue. Studi su 7 coorti per un totale di 3000 pazienti circa hanno dimostrato che la detection rate media del test è **71%**, salendo dal 52% nei tumori di stadio I al 100% nello stadio IV. La specificità è altresì molto elevata: **99%**. In sostanza, pur non essendo un test diagnostico (NON SOSTITUISCE OVVIAMENTE LA COLONSCOPIA), rappresenta un test di screening di gran lunga più attendibile del sangue occulto nelle feci.

Test: Abbott RealTime *mS9* Colorectal Cancer

Modalità di esecuzione

Prelievo di sangue: 15 ml circa.

Modalità di accesso

Prenotazione attraverso CUP: 080/4994157- 080/4994644

Richiesta SSN: estrazione DNA ed analisi mediante amplificazione (x4) per screening per Carcinoma coloretale, con pagamento, se non ricorrono forme di esenzione previste dalla normativa regionale e nazionale vigente, di euro 36,15.

Quali pazienti sottoporre

Teoricamente qualsiasi paziente dopo i 50 anni con cadenza di 12-18 mesi.

Elettivamente pazienti con storia familiare per Carcinoma del colon-retto o comunque a rischio per carcinoma coloretale. In casi con forte familiarità è opportuno counselling genetico oncologico (prenotabile come sopra).

Quali pazienti non sottoporre

I pazienti già elettivi per la colonscopia.

Per qualsiasi ulteriore informazione: Dr. Antonio Di Carlo 080/4994672 - e-mail: antonio.dicarlo@irccsdebellis.it

Per saperne di più

1. Grutzmann R., Molnar B., Pilarsky C. et al. Sensitive detection of colorectal cancer in peripheral blood by septin 9 DNA methylation assay. *PLoS ONE* 3(11):e3759, 2008.-
2. Tòth K., Galamb O., Spisak S. et al. The influence of methylated septin 9 gene on RNA and protein level in colorectal cancer. *Pathol Oncol Res* [Epub ahead of print] 2011.-
3. deVos T., Tetzner R., Model F. et al. Circulating methylated SEPT9 DNA in plasma is a biomarker for colorectal cancer. *Clin Chem* 55(7):1337-1346, 2009.-
4. Weiss G. and Rosch T. Potential of a new blood test for colorectal cancer screening - The septin 9 gene biomarker. *European Oncology*, 6(1), 2010.-
5. Scott M., Hyland PL., McGregor G. et al. Multimodality expression profiling shows SEPT9 to be overexpressed in a wide range of human tumours. *Oncogene* 24:4688-4700, 2005.-
6. Newton K.F., Newman W. and Hill J. Review of biomarkers in colorectal cancer. *Colorectal Disease* doi: 10.1111/j.1463-1318.2010.02439.x. [Epub ahead of print] 2010.-