



STUDIUM
— GENETICS —

**Test per la diagnosi precoce
dei Tumori Nasali**

L'epigenetica come ausilio nelle neoplasie del distretto testa-collo

Epidemiologia del cancro nasale

I tumori sinonasali sono entità rare che comprendono il 5% di tutti i tumori della regione della testa e del collo, con un'incidenza annuale di circa 1 caso ogni 100.000 abitanti in tutto il mondo, rappresentando lo 0,5-1% di tutti i tumori maligni nella popolazione occidentale. Il carcinoma sinonasale a cellule squamose (SNSCC) e l'adenocarcinoma di tipo intestinale (ITAC) rappresentano l'80% di tutti i tumori sinonasali. Si verificano più comunemente negli uomini adulti e anziani, con un rapporto maschi/femmine di 2:1 nel SNSCC e fino a 6:1 nell'ITAC.

La predominanza maschile dei tumori sinonasali è probabilmente il risultato del coinvolgimento eziologico dei rischi professionali. La tumorigenesi dei tumori sinonasali è stata correlata all'esposizione professionale a diversi composti industriali, il più frequente dei quali è la polvere di legno e di cuoio, in circa il 40% di tutti i casi, il 30% dei SNSCC e il 90% degli ITAC nello specifico. L'esposizione a tali sostanze presenti nell'ambiente soprattutto lavorativo inizia solitamente in giovane età e spesso persiste per più di 20 anni. I lavoratori professionali del legno hanno un rischio fino a 500-900 volte e 20 volte maggiore di sviluppare ITAC e SNSCC rispettivamente, rispetto alla popolazione generale. Oltre alla polvere di legno e di cuoio, sostanze chimiche come colle, formaldeide, cromo, nichel e vari composti utilizzati nell'industria tessile sono state associate a carcinomi sinonasali, soprattutto SNSCC. Sulla base di queste evidenze, in molti Paesi europei l'ITAC è considerato ufficialmente una malattia professionale.

Necessità clinica

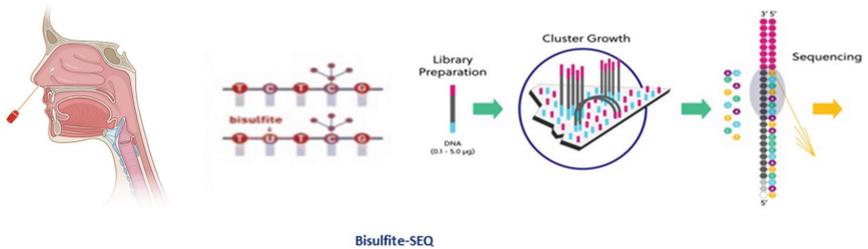
I sintomi del tumore delle cavità nasali condividono la stessa presentazione clinica di molte altre lesioni più frequenti, come la rinite cronica o la sinusite. A causa dell'aspecificità e della natura spesso relativamente lieve dei primi sintomi, i tumori maligni delle cavità nasali hanno una latenza diagnostica prolungata, che spesso porta a scoprire questi tumori in fase avanzata.

Sono necessari strumenti di diagnosi precoce e un'adeguata diagnosi preoperatoria per individuare i pazienti con lesioni neoplastiche nelle prime fasi. La diagnosi di un tumore sinonasale richiede un'endoscopia nasale e un prelievo biotico, procedure che possono creare disagio e possono essere rifiutate dal paziente, allungando i tempi di identificazione di questi carcinomi.

Pertanto, lo sviluppo di metodi non invasivi per la diagnosi precoce potrebbe rappresentare la strategia vincente per ridurre il peso del carcinoma delle cavità nasali e potrebbe essere utile per la sorveglianza medica dei lavoratori a rischio.

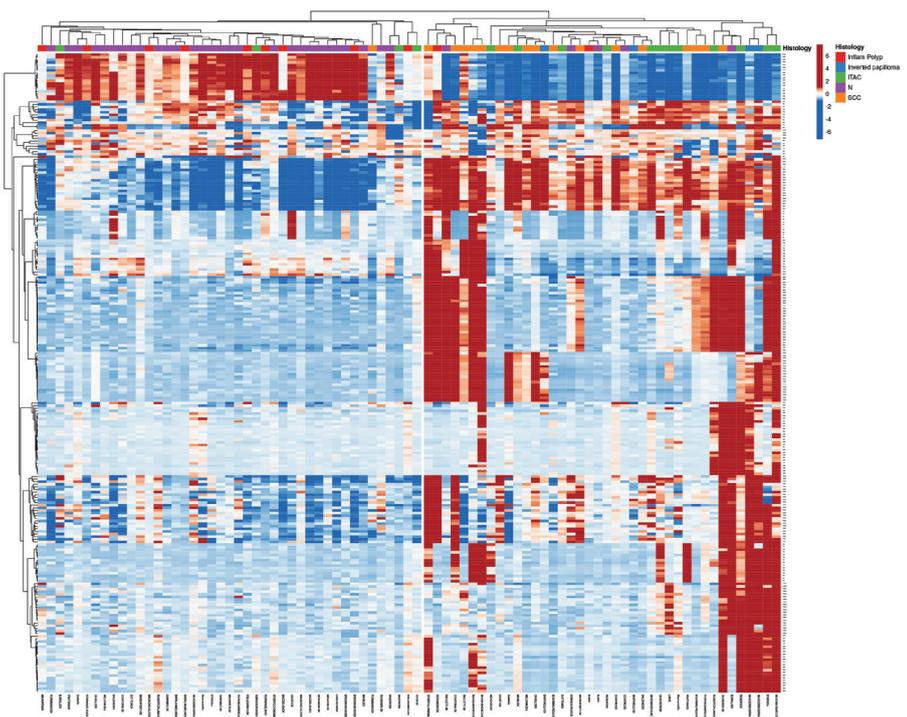
La Tecnologia

Studium Genetics ha sviluppato e brevettato un metodo per l'individuazione precoce dei pazienti con carcinoma sinonasale in modo non invasivo. L'innovazione si basa sull'indagine epigenetica (valutazione della metilazione del DNA) mediante sequenziamento parallelo (NGS) di 13 geni. Il materiale di partenza è costituito da cellule prelevate dalla mucosa orale con uno tampone flessibile floccato, rendendo il test assolutamente non invasivo. I marcatori coinvolti in questa invenzione sono 13 geni le cui modificazioni a livello della metilazione del DNA sono state ampiamente dimostrate in tutti i carcinomi del distretto testa-collo. L'analisi dei loro pattern di metilazione permette di calcolare un punteggio identificando i pazienti con carcinoma sinonasale. Il test è risultato avere una sensibilità analitica del 83.78% e una specificità del 94.7%.



Bisulfite-SEQ

Di seguito un grafico che raffigura la capacità di stratificare grazie al pattern di metilazione i vari gruppi presi in esame: donatori sani (in viola), polipi infiammatori (in rosso), papillomi invertiti (in azzurro), ITAC (in verde), carcinomi (in arancio).



Esecuzione del test

Raccolta del campione della mucosa nasale con tampone floccato e stabilizzazione del campione con soluzione di preservazione. Il campione può essere conservato a temperatura ambiente fino a un mese per consentire la spedizione senza osservare la catena del freddo. Una volta arrivato nel laboratorio centralizzato NGS, il campione verrà processato tramite sequenziamento parallelo dopo trattamento con sodio bisolfito (NGS) per la valutazione quantitativa di 13 geni. Attraverso un algoritmo proprietario brevettato, dai dati ottenuti verrà calcolato un punteggio che se supererà la soglia di 1.06 sarà considerato positivo e quindi associato alla presenza di un carcinoma sinonasale.



STUDIUM

GENETICS

Con sede a Bologna, Studium Genetics è una società spin-off dell'Alma Mater Studiorum - Università di Bologna che sviluppa metodi di diagnosi precoce e prognosi predittiva nel campo dell'oncologia molecolare, con particolare riguardo al cancro orale.

Studium Genetics è un'azienda focalizzata sulla medicina di precisione grazie a test genomici ed epigenetici all'avanguardia, che hanno contribuito in modo significativo a migliorare l'accuratezza diagnostica e la previsione prognostica di cancro, disturbi neurologici e malattie complesse dell'invecchiamento.

L'epigenetica fornisce una spiegazione molecolare per colmare il divario tra genoma e fattori ambientali che influenzano lo sviluppo di queste malattie.

L'indagine sulle alterazioni della metilazione del DNA è la caratteristica principale di Studium Genetics.

Contatto
Studium Genetics S.r.l.

TELEFONO
+39 051 032 1925

EMAIL
info@studiumgenetics.com

INDIRIZZO
via F. Petrarca 2
40136 Bologna - Italy

SITO WEB
www.studiumgenetics.com