



## Spia di gravità

### La firma molecolare del cancro dell'ovaio

È stata individuata la 'firma molecolare' che determina la gravità della neoplasia e permette quindi di prevederne l'andamento e definire la prognosi. In sintesi, misurando piccoli filamenti di materiale genetico chiamati micro-Rna, è possibile stabilire quali sono le pazienti con carcinoma ovarico in stadio 1 che guariranno, e quali sono invece le malate destinate a una ricaduta.

Particolarmente indicativo come 'spia' di gravità della malattia è il micro-Rna 'miR-200c', per il quale l'associazione con il tipo di prognosi è molto forte e confermata statisticamente su due serie di pazienti del tutto indipendenti. La speranza è di gettare le basi per effettuare le terapie più appropriate nei diversi pazienti con carcinoma dell'ovaio allo stadio 1, sulla base del rischio di recidiva. Inoltre, si intravede la possibilità di sviluppare nuove tera-



Dott. Marina Baldi

pie più efficaci in gruppi selezionati di pazienti.

Le maggiori conoscenze di biologia molecolare dei tumori e l'impiego di nuove tecno-

logie sta aprendo la strada all'identificazione di biomarcatori molecolari che possono consentire una diagnosi più precoce e più precisa, e/o di

prevedere l'andamento della malattia e a volte l'efficacia della terapia.

A rendere particolarmente insidioso il carcinoma ovarico è la sostanziale assenza di sintomi. Risultato: solo nel 25% dei casi la malattia viene diagnosticata in fase precoce, quando con un intervento chirurgico corretto le possibilità di guarigione sono intorno all'80-90%. Il restante 75% delle pazienti scopre invece il tumore in stadio già avanzato, quando ormai la neoplasia ha intaccato anche altri organi dell'addome. Di queste malate, appena il 30-40% guarisce, mentre il 60% può solo sperare di trasformare il tumore in una malattia cronica con cui convivere, con un'aspettativa di vita intorno ai 3 anni.

**dottorssa Marina Baldi**  
consulente genetista  
Laboratorio di Genetica  
Casa di Cura Tortorella

## Malattie rare

### diagnosi precoce per i nostri figli



Le malattie rare sono patologie che colpiscono non più di 5 pazienti su 10.000 abitanti. Rare, se considerate singolarmente, ma molto diffuse nel loro insieme: si stima che esistano tra 5.000 e 8.000 diverse malattie rare, che colpiscono il 6% e 8% della popolazione in totale.

Alcune di esse sono patologie ereditarie che colpiscono fin dalla nascita e che per essere curate

necessitano di un trattamento tempestivo: l'individuazione precoce è dunque una delle due condizioni principali, insieme alla disponibilità di cure efficaci.

Oggi la tecnologia consente di individuare con relativa facilità alcuni difetti genetici che sono all'origine di molte malattie rare. Basta una sola goccia di sangue prelevata dal tallone del neonato e una tecnica analitica chiamata spettrometria di massa (Tandem Mass Spectrometry). Con questa tecnica si è in grado di identificare la presenza di un centinaio di molecole e di tenere sotto controllo almeno 40 errori congeniti del metabolismo.

Tra le malattie ereditarie che possono essere individuate e curate vi sono i disturbi del ciclo dell'urea e la tirosinemia ereditaria di tipo I, trattabili, rispettivamente, con il fenilbutirrato di sodio e il nitisnone. La condizione perché una malattia venga ricercata attivamente con un protocollo di screening è che esista una terapia adeguata ed efficace per quella malattia. Identificare un difetto genetico prima che questo provochi un sintomo clinico, mette il pediatra in condizione di iniziare tempestivamente una terapia che, di solito, è in grado di rendere pressoché normale la vita di molti bambini, i quali, altrimenti, potrebbero non sopravvivere o essere condannati a gravi disabilità.

**dottorssa Marta Bartiromo**  
Laboratorio di Genetica  
Casa di Cura Tortorella

## “FIRMA GENETICA” DEL DIABETE

In un diabetico su dieci è presente una sorta di 'firma genetica' che aumenta di sedici volte il rischio di sviluppare questa malattia, con cui nel mondo fanno i conti 250 milioni di persone.

La resistenza all'insulina può dipendere da alterazioni nel gene Hmga1 il quale contiene le informazioni per una proteina che "accende" il gene per il recettore dell'insulina, la molecola che si affaccia fuori dalla cellula, cattura l'ormone, traduce il suo messaggio e lo trasmette all'interno della cellula. Circa il 10% delle persone con diabete di tipo 2 presenta varianti funzionali del gene Hmga1. Ciò ha grandi ricadute nella pratica clinica: innanzitutto la

presenza di queste varianti potrà servire come indicatore precoce del diabete di tipo 2, specialmente negli individui con familiarità diabetica.

Ma non è tutto: anche la risposta a eventuali terapie farmacologiche e la progressione della malattia con gli anni possono essere influenzate dalla presenza di questi determinanti genetici.

Il prossimo passo sarà andare a fondo dei meccanismi con cui difetti nel gene Hmga1 rendono l'organismo resistente all'azione dell'insulina, in modo da poter disegnare in futuro terapie specifiche per questo tipo di pazienti diabetici.

**Vincenzo Ronca**



**CONSORZIO ISMESS**  
ISTITUTO MEDITERRANEO SCIENZE SANITARIE



Centro Polidiagnostico  
**MORGAGNI**  
CARDIOLOGIA - LABORATORIO ANALISI - VISITE  
Accreditato S.S.N. - PRELIEVO DOMICILIARE GRATUITO  
Viale Wagner lotto 5/b Parco Arbostella Salerno  
Tel 089 330062 - 089 2578666 - [morgagni@casadicuratortorella.it](mailto:morgagni@casadicuratortorella.it)

DEGENZA:  
Ricoveri ordinari - Day Hospital

- CARDIOLOGIA
- MEDICINA GENERALE
- ONCOLOGIA
- CHIRURGIA GENERALE
- OCULISTICA
- ORTOPIEDIA
- OSTETRICIA E GINECOLOGIA
- O.R.L.

VIA NICOLA AVERSANO N. 1 SALERNO  
TEL. 0892578111 - FAX 089237081  
Linea Prenotazioni 0892578666  
[www.casadicuratortorella.it](http://www.casadicuratortorella.it)  
[amministrazione@casadicuratortorella.it](mailto:amministrazione@casadicuratortorella.it)  
Aut. San. N° 49/b del 10/12/2007

CENTRO DIAGNOSTICO

- Laboratorio di genetica medica
- RADIOLOGIA TAC
- RISONANZA MAGNETICA
- Diagnostica CARDIOLOGICA
- Diagnostica ENDOSCOPICA
- Diagnostica ECOGRAFICA
- CHIRURGIA
- Diagnostica OSTETRICIA E GINECOLOGIA
- Diagnostica O.R.L.
- ANALISI CHIMICO CLINICHE

**Casa di Cura TORTORELLA**

CONSULENZE E DIAGNOSTICA PRIVATE

- OCULISTICA
- ORTOPIEDIA
- ONCOLOGIA
- UROLOGIA
- ENDOCRINOLOGIA
- EMATOLOGIA
- SENOLOGIA
- PNEUMOLOGIA
- NEUROLOGIA

Direttore Sanitario Dr. Sergio Chirico

Accreditata Servizio Sanitario Nazionale  
Convenzionata con i maggiori circuiti Assicurativi - Azienda certificata ISO9001  
Cert. IT06/6971 (consulta scopo di certificazione)