

## Attualità

42

PANORAMA della SANITÀ • n° 23 • giugno 2012

Progressi tecnologici di elevata qualità in casa DiaSorin

# Diagnostica molecolare: un sensibile passo avanti

Una tecnica innovativa per una più rapida diagnosi delle malattie oncematologiche ed infettive, che a breve verrà adottata negli ospedali a costi minori

di Ernesto Bodini

**U**na importante innovazione medico-scientifica è stata presentata recentemente a Genzano (Va) dalla DiaSorin Spa, annunciando una svolta per la diagnosi e conseguenti terapie in pazienti (anche pediatrici) affetti dalle diverse forme di leucemia. E questo grazie alla diagnostica molecolare, in particolare con la tecnica Lamp, attraverso la quale sarà possibile identificare con una certa semplicità e in modo rapido e sensibile le alterazioni genetiche (Dna) delle cellule tumorali. Ma quali la storia e le strategie di sviluppo verso la diagnostica molecolare? «La Società ha fatto un ottimo percorso affermandosi in particolare nel settore della dia-

gnostica – ha introdotto, nel corso di una conferenza stampa, Riccardo Fava, direttore delle Relazioni Esterne DiaSorin –, e uno dei passaggi dell'ultimo decennio è stato quello di trasformare tutti i propri test, basati su una tecnologia semi-automatica (Elisa: *Enzyme Linked ImmunoSorbent Assay*) introdotta negli anni '80 e utilizzata ovunque sul mercato, che la vede presente in più di 80 Paesi con 22 Filiali dirette e 28 Società». In questi ultimi dieci anni la DiaSorin ha puntato su Ricerca & Sviluppo e detiene 98 prodotti. La vitamina è uno dei prodotti fondamentali e non sarà più un driver di crescita ma continuerà ad essere generatore di notevoli flussi di cassa e quindi

investiti nella ricerca e nello sviluppo. «Attualmente lavoriamo nel mercato della diagnostica in vitro – ha aggiunto Fava – che vale 32 miliardi di euro a livello mondiale. Sino ad oggi ci siamo concentrati sull'immunodiagnostica (23% del mercato) suddiviso in diverse aree cliniche a cui sono rivolti i 98 prodotti. Quello della diagnostica molecolare è un nuovo modo di affrontare le diagnosi sul sangue dei pazienti, ed è un mercato considerevole perché a livello mondiale vale 3,4 miliardi di euro, al quale i grossi player si sono avvicinati da alcuni anni. Il segmento della diagnostica molecolare dovrebbe apportare alla DiaSorin dai 15 ai 20 miliardi di euro di ricavi aggiuntivi».



## Attualità

PANORAMA della SANITÀ • n° 23 • giugno 2012

43

Le genetica molecolare è essenziale nel management di un paziente non soltanto dal punto di vista di diagnosi e di prognosi, ma anche di terapia in quanto gli attuali metodi molecolari hanno rivoluzionato il concetto di monitorare il paziente, tant'è che oggi non si parla più di remissione morfologica ma di remissione molecolare, ossia di ripresa della malattia ancora prima di poterla diagnosticare... Tutto questo è in rapida evoluzione in quanto oggi si possono sequenziare sempre più rapidamente i genomi dei pazienti malati, grazie alla migliore comprensione della metodica di applicazione dal punto di vista tecnologico per una diagnosi immediata e con minori costi. Ogni anno bambini e adulti si ammalano di leucemia (maschi 4.708, femmine 3.381), di malattia di Hodgkin (maschi 626, femmine 558), di Linfoma non Hodgkin (maschi 5.649, femmine 4.632), di Mieloma multiplo (maschi 2.315, femmine 2.092). «Di queste malattie – ha spiegato Andrea Biondi, direttore del Dipartimento di Pediatria all'ospedale San Gerardo di Monza – va rilevato che non soltanto è importante l'indagine molecolare per la diagnosi, ma anche per il monitoraggio delle stesse, e i pazienti non solo vengono diagnosticati con tecniche molecolari ma vengono monitorati nel decorso della loro malattia».

La diagnosi oggi è quindi il risultato della combinazione di diversi metodi, alcuni tradizionali (morfologia, citochimica, citogenetica, citometria di flusso, etc.), e in questo contesto la componente molecolare è diventata talmente essenziale che l'OMS descrive le diverse entità in base alle loro caratteristiche. «Gli strumenti che abbiamo a disposizione all'interno dei diversi laboratori – ha concluso Biondi – sono costituiti da due gruppi: tecniche molecolari basate essenzialmente e monopolizzate

dalla tecnologia dell'amplificazione genica della Pcr (tutti i mezzi diagnostici molecolari prevedono l'utilizzo della Pcr, n.d.r.) e le tecniche basate sulla citogenetica. Laddove si è bravi a identificare farmaci che sono diretti contro determinate lesioni, significa stabilire il trattamento terapeutico più opportuno. Una molecola interferisce con il prodotto dei geni malati (dentro la cellula leucemica perché la leucemia non è una malattia ereditaria, n.d.r.), e ciò ha cambiato la storia delle malattie tumorali ematologiche che hanno questo cromosoma. Una di queste malattie è la leucemia mieloide cronica, rara nei bambini ma molto frequente negli adulti».

Per essere competitivi nella diagnostica molecolare, secondo gli intendimenti della DiaSorin, bisogna avere una metodologia diversa e indipendente dalla Pcr (tecnica di biologia molecolare che consente la moltiplicazione di frammenti di acidi nucleici e quindi di ottenere in vitro la quantità di materiale genetico necessaria per le successive applicazioni, n.d.r.). Scommessa iniziata nel 2008 quando la DiaSorin ha acquistato dalla giapponese Eiken Chemical Ltd, la licenza della tecnologia Lamp, che permette in tempi rapidi, mantenendo costante la temperatu-

ra, di pervenire ad una caratterizzazione molto precisa degli acidi nucleici. «Tale tecnologia – ha spiegato Francesco Colotta, medico e ricercatore, vice president and chief medical officer di DiaSorin – è oggi migliorata in quanto è quantificabile, automatizzabile, altamente sensibile e superiore alla Pcr, applicata per generare test di diagnostica molecolare. Il concetto di sensibilità sta a significare quante copie molecole si riescono a vedere: meno molecole si riesce a vedere maggiore è la sensibilità, cui segue un vantaggio diagnostico vedendo più molecole. Con la Lamp, su 100 cellule sane si riesce a vederne 5 malate, con la Pcr si riesce a vederne da 4 a 8 su 200».

La metodica Lamp, oltre ad essere semplice e facile da utilizzare, è poco costosa e può essere utilizzata in qualsiasi ospedale. Altro vantaggio importante è il tempo minimo per i risultati, soprattutto per alcune diagnosi che devono essere fatte in tempi brevi perché potrebbe cambiare la vita del paziente. Una evoluzione tecnologica (coperta da brevetto DiaSorin) che a breve verrà introdotta negli ospedali adottando 7 saggi in malattie infettive entro fine anno, 3 saggi riguarderanno 5 alterazioni molecolari diverse, e 7-10 saggi nell'ambito della oncematologia.