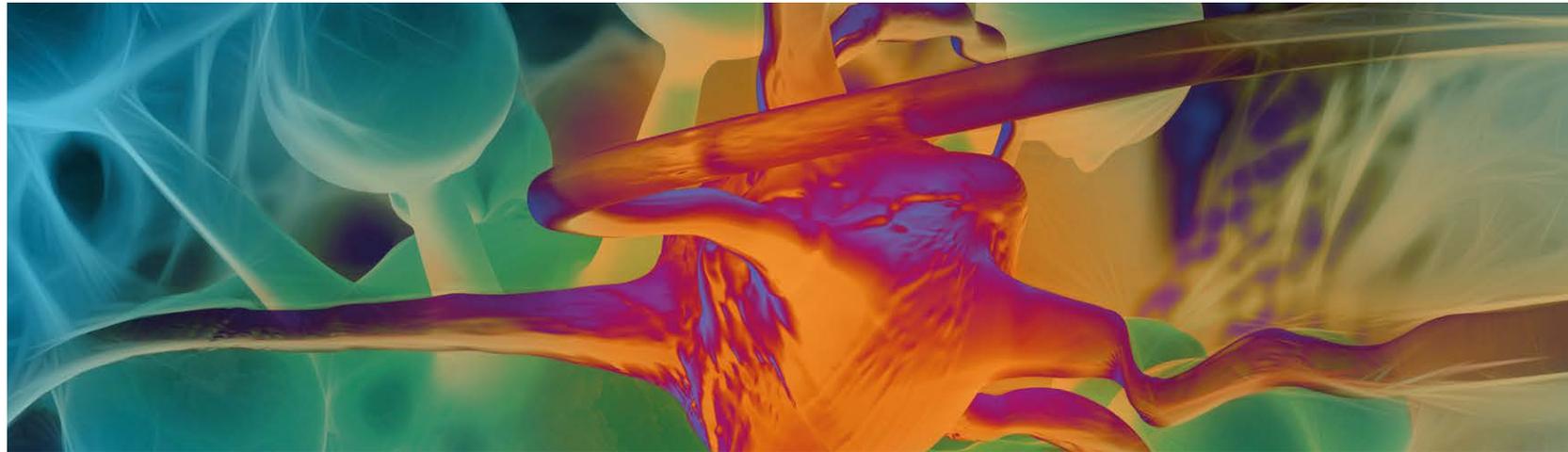
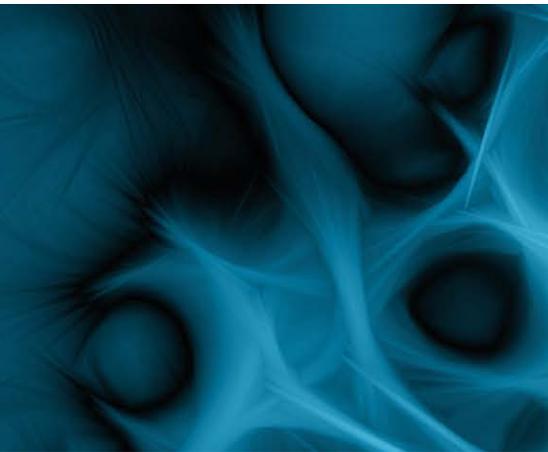


# HELIXAFE

VALUTAZIONE DEL RISCHIO

PROGRAMMA DI PREVENZIONE PRIMARIA





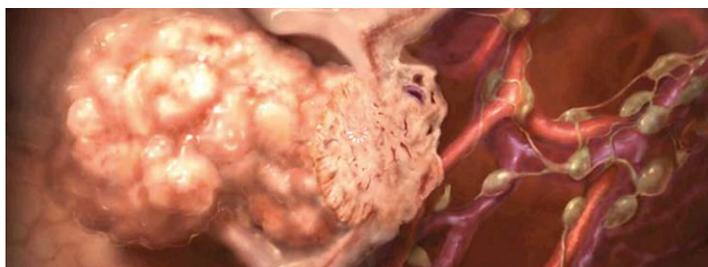
# TUMORI SOLIDI

VALUTAZIONE DEL RISCHIO VALUTAZIONE DEL RISCHIO VALUTAZIONE DEL RISCHIO VALUTAZIONE DEL RISCHIO

**HELIXAFE** è un programma di prevenzione primaria finalizzato alla valutazione del rischio di tumori solidi, ad eccezione di quelli del cervello.

Mediante il monitoraggio delle mutazioni somatiche, associate a quelle germinali ed elaborate con un algoritmo proprietario, Bioscience Genomics ottiene un tracciato che esprime il trend di stabilità dei 50 geni e delle relative 2800 mutazioni connesse ai tumori solidi. La stabilità genetica, valutata attraverso il monitoraggio delle mutazioni, è il principale indicatore di rischio dei tumori solidi.

50 geni e 2800 mutazioni									
ABL1	AKT1	ALK	APC	ATM	BRAF	CDH1	CDKN2A	CSF1R	CTNNB1
EGFR	ERBB2	ERBB4	EZH2	FBXW7	FGFR1	FGFR2	FGFR3	FLT3	GNA11
GNAS	GNAQ	HNF1A	HRAS	IDH1	JAK2	JAK3	IDH2	KDR	KIT
KRAS	MET	MLH1	MPL	NOTCH1	NPM1	NRAS	PDGFRA	PIK3CA	PTEN
PTPN11	RB1	RET	SMAD4	SMARCB1	SMO	SRC	STK11	TP53	VHL



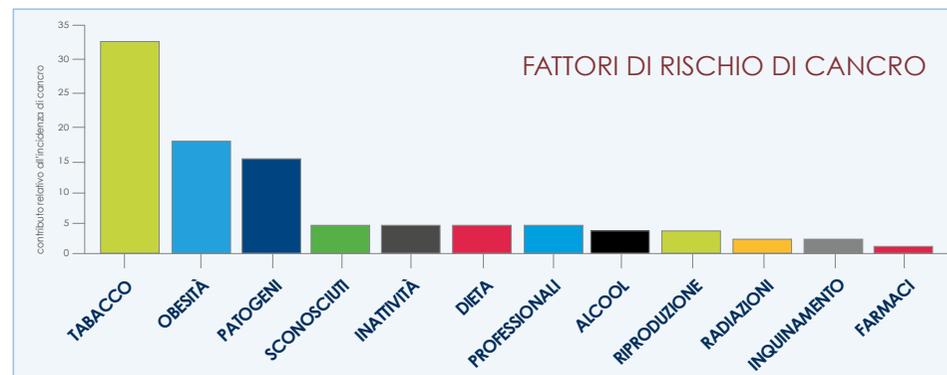
## VALUTAZIONE OGGETTIVA DEL RISCHIO

**HELIXAFE** analizza con la tecnica Multi Biomarker Next Generation Sequencing la frequenza delle mutazioni e, con cadenza annuale, ne esegue il monitoraggio mediante un sofisticato software di gestione. La valutazione del rischio di tumori solidi ottenuta, fino ad oggi, solo attraverso l'anamnesi clinica e familiare del paziente, grazie ad **HELIXAFE**, può basarsi anche su parametri oggettivi. La tecnologia NGS ha rivoluzionato la genetica medica perché ha reso accessibile alla massa il sequenziamento dell'intero genoma umano grazie alla velocità di elaborazione e all'elevata accuratezza del dato.

## NON INVASIVO

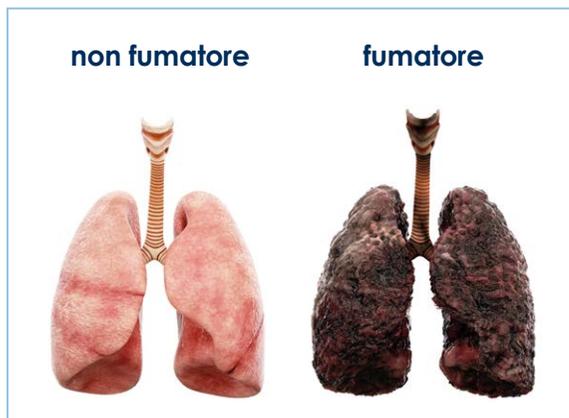
Il DNA libero circolante è ottenuto da un prelievo di soli 10-20 cc di sangue. La ripetizione annuale di **HELIXAFE** consente il rilevamento del trend di stabilità della frequenza di mutazioni e/o la variazione allelica di quelle già esistenti, individuando l'eventuale instabilità genetica che potrebbe portare all'insorgenza di un cancro nel corso degli anni.

L'eventuale instabilità genetica rilevata da **HELIXAFE** viene successivamente approfondita con il test SCED (Solid Cancer Early Detection) che svolge un'accuratissima analisi dei geni e delle mutazioni che determinano l'instabilità rilevata.





VALUTAZIONE DEL RISCHIO VALUTAZIONE DEL RISCHIO VALUTAZIONE DEL RISCHIO VALUTAZIONE DEL RISCHIO



### Il fumo di sigaretta

È il più importante fattore di rischio nel tumore al polmone; è stato, infatti, scientificamente dimostrato un chiaro rapporto dose-effetto tra il fumo e la malattia. Il rischio relativo dei fumatori aumenta di circa 14 volte rispetto ai non fumatori e fino a 20 volte quando le sigarette sono più di 20 al giorno. Al fumo di sigaretta, responsabile di 8-9 tumori al polmone su 10, si possono aggiungere altri fattori di rischio, come l'inquinamento atmosferico e/o una storia familiare di tumore.



**HELIXMOKER** può fornire due risultati: un tasso di mutazione stabile indica con estrema affidabilità (la sensibilità del test è del 100%) che il rischio di sviluppare un tumore non è aumentato. Un tasso di mutazione instabile (in aumento), invece, può indicare che l'organismo non è più in grado di riparare i danni che il DNA subisce a causa della prolungata esposizione al fumo e/o ad altri agenti inquinanti.

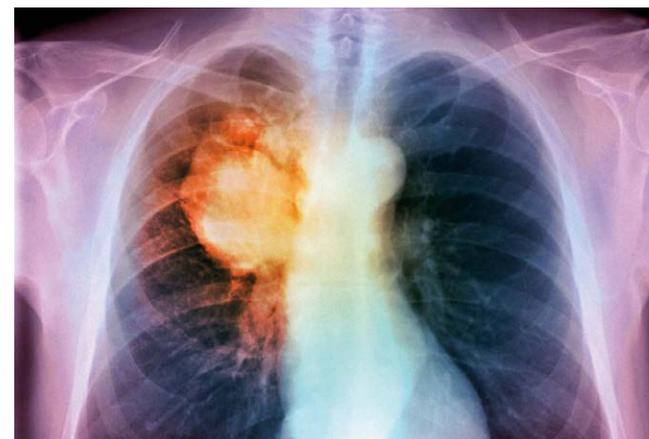
**HELIXMOKER** è un programma di prevenzione del cancro specificatamente ideato per i fumatori e per le persone fortemente esposte all'inquinamento atmosferico, in quanto basa la valutazione del rischio sul monitoraggio delle mutazioni dei geni direttamente coinvolti nell'insorgenza del cancro dell'apparato respiratorio. Quando l'organismo non è più in grado di riparare i danni al DNA causati dalla prolungata esposizione al fumo o all'inquinamento si verifica un aumento della frequenza di mutazione che afferma l'instabilità genetica propedeutica all'insorgenza del tumore.

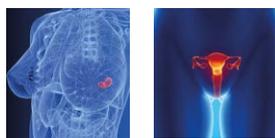
11 Geni	
ALK	MET
BRAF	NRAS
EGFR	PIK3CA
ERBB2	ROS1
KRAS	TP53
MAP2K1	

169 HOTSPOT	
EGFR:	T790M, L858R, Exon19 del, C797S
KRAS:	G12X, G13X, Q61X
ALK:	1151 Tins, L1152R, C1156Y
BRAF:	V600E

### IL MONITORAGGIO CONTINUO DEL PROFILO GENETICO MUTAZIONALE

Con **HELIXMOKER** sia i fumatori, sia le persone esposte all'inquinamento atmosferico, possono sottoporsi al check up annuale del profilo genetico mutazionale. Ciò consente loro di tenere sotto controllo i danni apportati all'organismo dal fumo che si manifestano, sul piano genetico, con un aumento delle frequenze di mutazione a carico di specifici geni legati all'apparato respiratorio.





# CANCRO AL SENO E ALL'OVAIO

VALUTAZIONE DEL RISCHIO VALUTAZIONE DEL RISCHIO VALUTAZIONE DEL RISCHIO VALUTAZIONE DEL RISCHIO VALUTAZIONE DEL RISCHIO

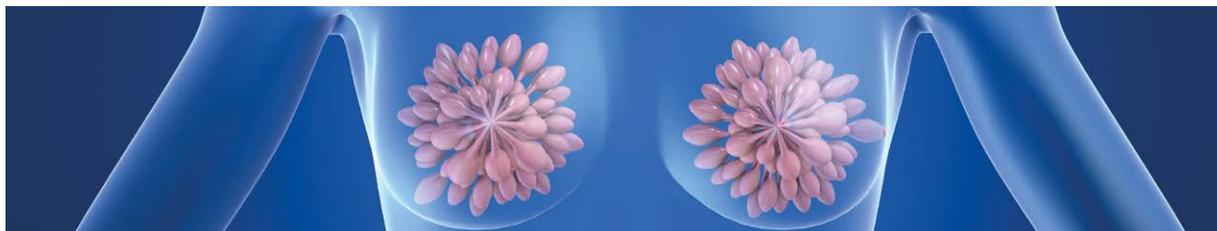
È una lifeline per le donne che si sottopongono, oppure si sono sottoposte, a terapie ormonali sostitutive, contraccettive o per stimolazione ovarica.

**HELIXGYN** è anche il programma di prevenzione elettivo per chi ha ereditato la mutazione nei geni BRCA 1/2 ed esprime, quindi, un alto rischio di sviluppare un tumore della mammella e/o dell'ovaio.

**HELIXGYN** valuta la stabilità genetica e quindi le condizioni di sicurezza in cui si svolge la terapia ormonale controllando le frequenze di mutazioni nei geni, con particolare attenzione alle mutazioni più sensibili a quel tipo di stimolazione. Prima di iniziare qualsiasi terapia ormonale, quindi, sarebbe opportuno avviare un programma di risk assessment finalizzato al monitoraggio, con ripetizione annuale, del profilo mutazionale.

10 Geni	
AKT1	FBXW7
EGFR	KRAS
ERBB2	PIK3CA
ERBB3	SF3B1
ESR1	TP53

157 HOTSPOT	
PIK3CA:	E545K e H1047R
AKT1:	E17K
ESR1:	Mutazioni associate alla resistenza anti estrogeno
TP53:	Mutazioni associate con perdita di funzione riparatrice
ERBB2:	Mutazioni associate con sensibilità delle terapie anti-ERBB2



**HELIXGYN in CONTRACCEZIONE** La terapia ormonale contraccettiva contiene estrogeni e/o progestinici che possono stimolare la crescita di tumori endocrino responsivi (cioè che crescono su stimolo ormonale). L'Oxford Family Planning Association Contraceptive Study, che ha coinvolto circa 17.000 donne del Regno Unito, ha analizzato il rischio considerandolo di poco superiore alla media.

HELIXGYN risolve i dubbi concernenti la sicurezza dei trattamenti ormonali contraccettivi monitorando le mutazioni che sono indicatori di instabilità genetica e quindi di rischio.

**HELIXGYN in TOS** Il rapporto tra terapie ormonali sostitutive in menopausa e rischio di sviluppare alcune forme tumorali è ormai da decenni un argomento piuttosto dibattuto. La terapia ormonale sostitutiva, dopo la menopausa, aumenta il rischio, in proporzione alla durata del trattamento, di sviluppare un tumore al seno oltre che nascondere la diagnosi.

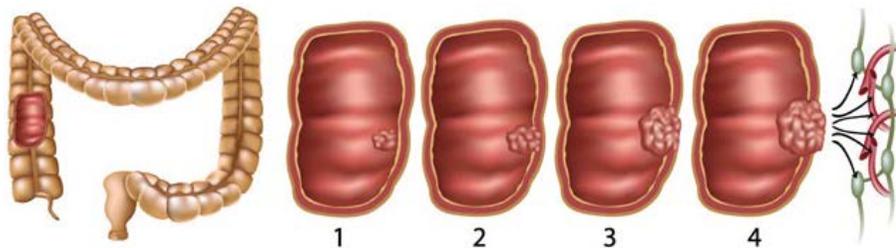
Il rischio di iperplasia endometriale, che potrebbe essere precorritrice del cancro all'endometrio uterino, aumenta nel caso di somministrazione dei soli estrogeni.

**HELIXGYN in FIVET** Si pensa che alcuni tessuti sensibili come quelli del seno, utero, collo dell'utero e ovaie, possano essere soggetti a formazioni tumorali, in seguito a stimolazioni ormonali protratte nel tempo. Gli studi non dimostrano che vi sia un legame tra il cancro e la cura dell'infertilità, anche se gli ormoni possono accelerare la crescita delle cellule tumorali presenti in alcuni tessuti. Pertanto, parallelamente al trattamento dell'infertilità basato su stimolazione ormonale, andrebbe avviato il programma HELIXGYN per il monitoraggio della stabilità dei geni coinvolti indirettamente dal trattamento.



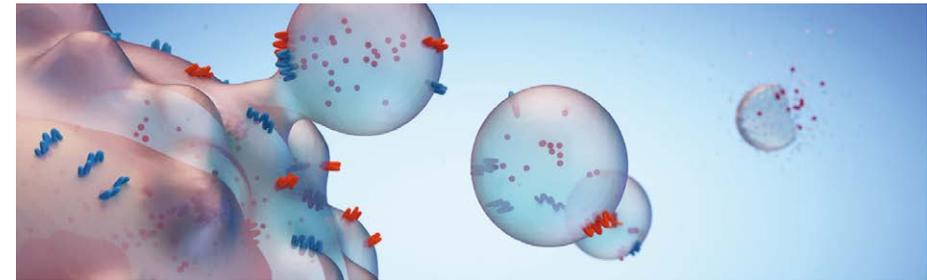
VALUTAZIONE DEL RISCHIO VALUTAZIONE DEL RISCHIO VALUTAZIONE DEL RISCHIO VALUTAZIONE DEL RISCHIO VALUTAZIONE DEL RISCHIO

**HELIXCOLON** è un programma di prevenzione che prevede l'esame periodico di 246 regioni hotspot (in 14 geni) coinvolte nello sviluppo del tumore al colon. Ciò consente il monitoraggio delle frequenze di mutazione e della stabilità genetica che rappresentano l'indicatore più importante nella valutazione del rischio di contrarre questa malattia. Avere il controllo dei geni e delle mutazioni che danno origine al tumore significa ottenere l'evidenza del rischio, anche con anni di anticipo, rispetto alla diagnosi precoce. La non invasività (bastano 10-20 cc di sangue) e la precisione dei dati genetici ottenuti con la Next Generation Sequencing, rendono particolarmente affidabile e innovativo questo programma di prevenzione.

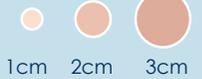


**Fattori di rischio** del tumore al colon: obesità, dieta ad alto contenuto di calorie, ricca di grassi animali e povera di fibre, età, malattie infiammatorie croniche intestinali, storia clinica di polipi del colon e familiarità.

14 Geni	245 HOTSPOT
AKT1 KRAS	KRAS/NRAS: G12/G13/Q61
BRAF MAP2K1	BRAF: V600E
CTNNB1 NRAS	PIK3CA: E545K, H1047R
EGFR PIK3CA	TP53: R175H R273H/C/L
ERBB2 SMAD4	Ricorrenti mutazioni dannose APC (comprese p.R876*, p.Q1378*, e p.R1450*)
FBXW7 TP53	SMAD: R361C/H
GNAS APC	CTNNB1: S45E, T41A



Nei Paesi occidentali il cancro del colon è il secondo tumore maligno per incidenza e mortalità rappresentando il 13% di tutti i tumori diagnosticati dopo quello della mammella nella donna e il terzo dopo quello del polmone e della prostata nell'uomo. Ad oggi, i test di screening più utilizzati nella quasi totalità dei programmi di prevenzione sono il test del sangue occulto nelle feci oppure, in alcuni casi, la rettosigmoidoscopia.

Polipi pre-cancerosi	Fase iniziale del cancro		Stadio del cancro (fase avanzata)	
10 anni per svilupparsi	1-3 anni per svilupparsi			
 1cm 2cm 3cm				
Stadio 0	Stadio 1	Stadio 2	Stadio 3	Stadio 4

La neoplasia è spesso conseguente ad una evoluzione di lesioni benigne (quali ad esempio i polipi adenomatosi) della mucosa dell'intestino, che impiegano un periodo molto lungo (dai 7 ai 15 anni) per trasformarsi in forme maligne.



## DIAGNOSI PRECOCE

**SCED (Solid Cancer Early Detection)** è usato quando HELIXAFE rileva un'instabilità genetica e si ricerca un approfondimento mirato. I geni e le mutazioni, causa dell'instabilità rilevata da HELIXAFE, sono quindi analizzati con la massima definizione e accuratezza da SCED.

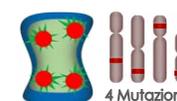
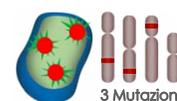
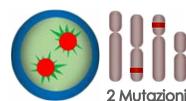
Il test non è invasivo e può essere ripetuto innumerevoli volte poiché il DNA tumorale circolante può essere isolato nel sangue periferico quando è presente uno stadio conclamato di neoplasia.



## MONITORAGGIO DELLA TERAPIA

**SCED 3D** Esprime la massima accuratezza perchè incrocia i dati ottenuti dall'analisi delle Cellule Tumorali Circolanti (CTC), del DNA tumorale circolante e del DNA germinale. Questo test rappresenta l'approccio ideale per il monitoraggio della cura perché si avvale di un prelievo di sangue periferico che, a differenza della biopsia dei tessuti malati, può essere ripetuta un numero illimitato di volte.

Il test ci permette anche di capire specificamente che tipo di cambiamenti molecolari stanno accadendo nel corso della vita del tumore.



### Valutazione del rischio

### Diagnosi precoce

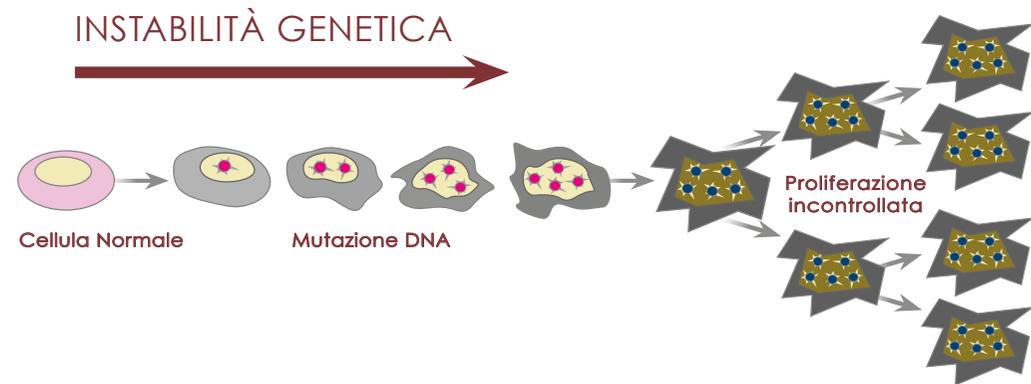
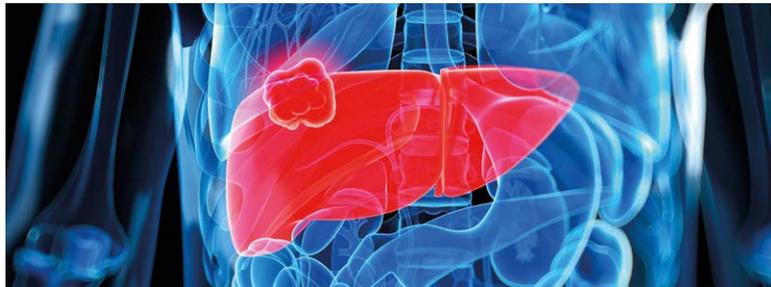
### Monitoraggio

PERFORMANCE

	HELIXAFE	HELIXMOKER	HELIXGYN	HELIXCOLON	SCED <sup>®</sup>	SCED <sup>®</sup> 3D
Geni	50	ALK, BRAF, EGFR, ERBB2, KRAS, MAP2K1, MET, NRAS, PIK3CA, ROS1, TP53	AKT1, EGFR, ERBB2, ERBB3, ESR1, FBXW7, KRAS, PIK3CA, SF3B1, TP53	AKT1, BRAF, CTNNB1, EGFR, ERBB2, FBXW7, GNAS, KRAS, MAP2K1, NRAS, PIK3CA, SMAD4, TP53, and APC	Geni selezionati	50
Mutazioni	2800	169 Hotspot	157 Hotspot	245 Hotspot	Mutazioni selezionate	2800
Sensibilità	95%*	100%	>99,9%	>99,9%	>99,9%	95%*
Specificità	98%*	98%	>99,9%	>99,9%	>99,9%	98%*
Frequenze Alleliche %	>1%	>0,50%	>0,50%	>0,50%	>0,50%	>1%
ctDNA	SI	SI	SI	SI	SI	SI
DNA Germinale	SI	SI	SI	SI	-	SI
CTCs	-	-	-	-	-	SI
NGS	SI	SI	SI	SI	SI	SI

# PREVEDERE IL CANCRO ATTRAVERSO IL MONITORAGGIO DELLE MUTAZIONI GENETICHE

Attraverso il monitoraggio della frequenza delle mutazioni è possibile prevedere i tumori solidi fin dalla mutazione genetica originaria. Tra la comparsa della prima mutazione e l'evoluzione finale della malattia potrebbero passare fino a 30 anni. L'individuazione precoce delle mutazioni, che precedono lo sviluppo del cancro, può migliorare significativamente i tassi di sopravvivenza. I metodi diagnostici correnti (come la mammografia, x-rays, colonscopia, dermatoscopia) individuano i tumori quando già sono formate le masse cancerose. Identificare le mutazioni che causano direttamente il cancro permette, non solo una maggiore precocità nella diagnosi, ma anche la scelta di terapie focalizzate nel colpire la componente genetica della malattia, con maggiori probabilità di successo e minor invasività.



## MUTAZIONI SOMATICHE

Una mutazione SOMATICA non è presente nello zigote, quindi non viene ereditata e può avvenire solo successivamente nel corso della vita; queste mutazioni, instauratesi a livello della singola cellula, vengono trasmesse per mitosi alle cellule figlie e da queste alla loro discendenza.

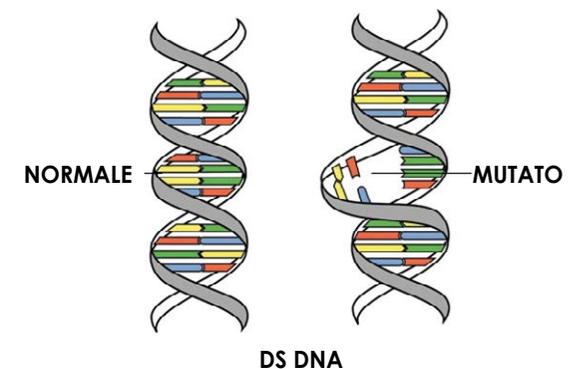
Non essendo ereditarie non sono trasmesse alle future generazioni.

La maggior parte dei tumori sono conseguenza di mutazioni acquisite che sono più comuni di quelle ereditarie.

## MUTAZIONI E INSTABILITÀ GENETICA: GLI INDICATORI DI RISCHIO

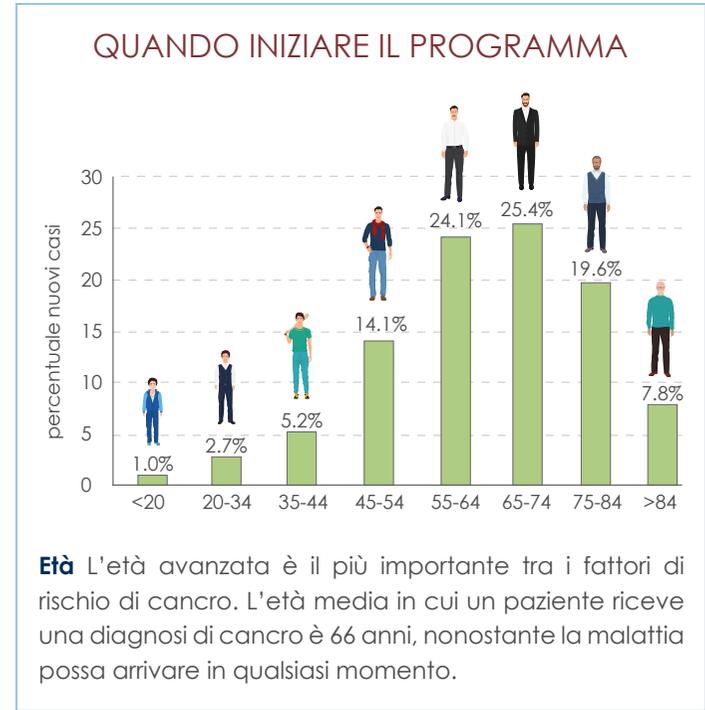
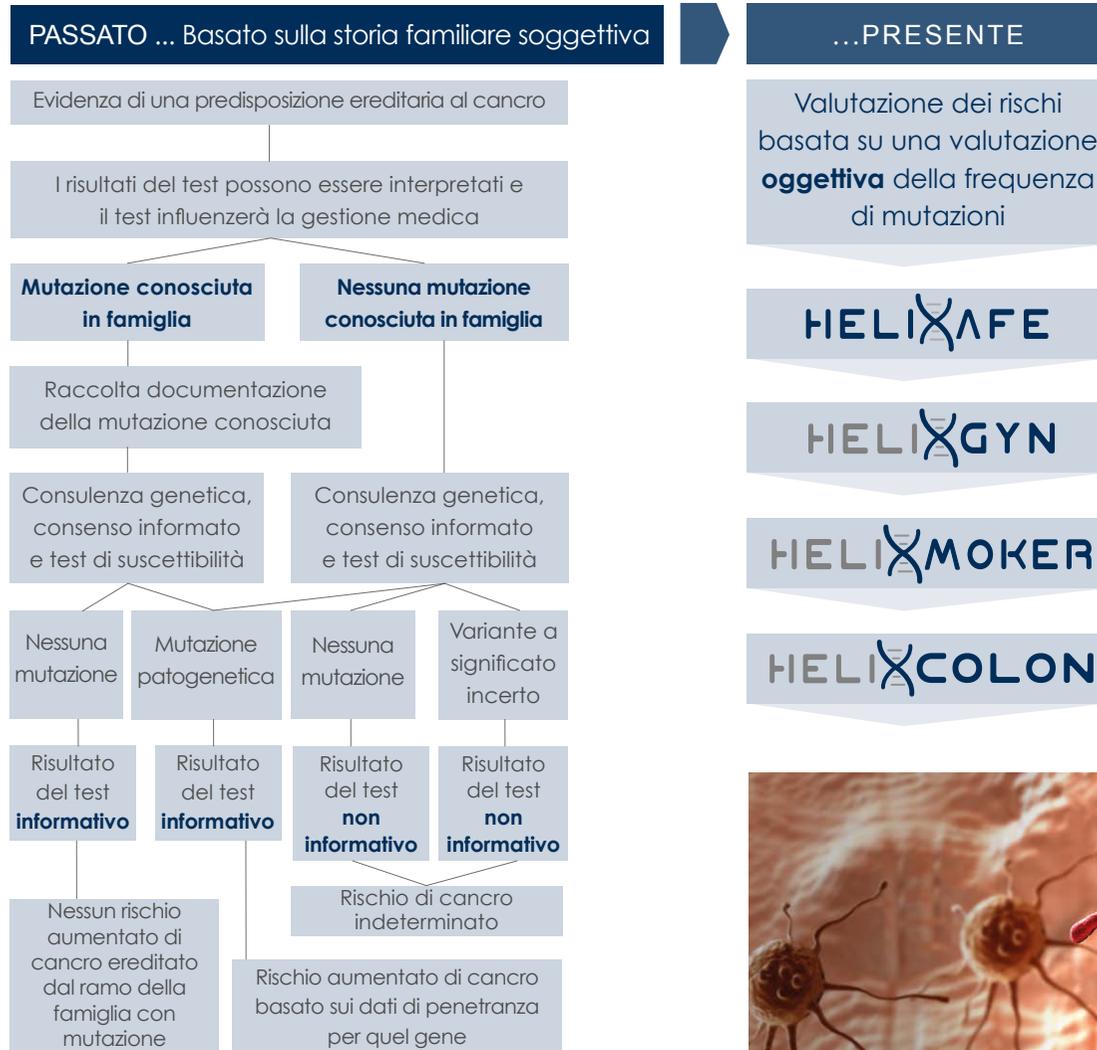
Sono diversi i fattori legati all'ambiente e allo stile di vita che possono portare individui sani a sviluppare mutazioni cancerogene. Durante la divisione cellulare, il DNA può essere duplicato con errori (mutazioni casuali) nella copia di DNA neoformata.

Ogni divisione cellulare è una circostanza in cui una mutazione può instaurarsi per poi essere individuata e riparata. Quando non può essere riparata, la cellula riceve un segnale per intraprendere il processo di morte cellulare programmata, chiamato apoptosi. Se la cellula non va in apoptosi, o la mutazione non è riparata, la possibilità che si sviluppi il cancro aumenta sensibilmente. Con l'invecchiamento aumenta il numero delle mutazioni genetiche e, di conseguenza, anche il rischio di sviluppare il cancro.



# VALUTAZIONE DEL RISCHIO NEL CANCRO SOLIDO

La valutazione del rischio di tumori solidi è sempre stata basata sullo studio della storia familiare. Oggi, lo sviluppo del programma Helixafe rende possibile la medesima valutazione, ma sulla base di parametri oggettivi: analisi NGS delle frequenze di mutazione del paziente e monitoraggio mediante un sofisticato software di gestione.



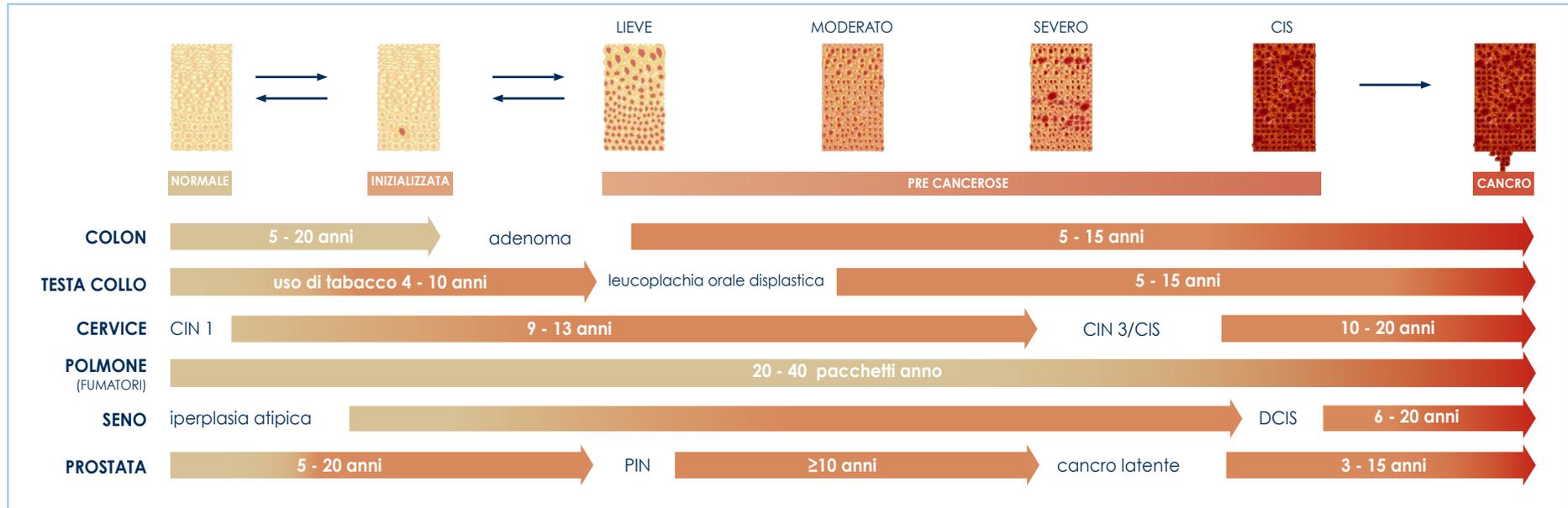
## MODELLO DI PREVENZIONE PRIMARIA



## LA PROGRESSIONE DEL CANCRO

Molti tipi di tumore si sviluppano inizialmente senza sintomi, non sono invasivi e la diagnosi in molti casi è possibile solo ad uno stadio avanzato, quando non ci sono più le indicazioni all'approccio chirurgico per l'asportazione del tumore.

E' dimostrato che per vari tipi di tumori possono essere necessari dai 10 ai 30 anni dalla comparsa della prima mutazione driver fino alla morte.

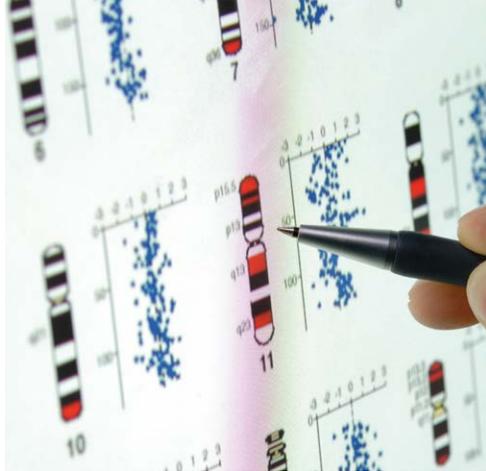


# MEDICINA DI PRECISIONE NEL TRATTAMENTO DEL CANCRO



Utilizzare le mutazioni genetiche presenti in un paziente per scegliere la terapia rappresente la medicina di precisione

Nella maggior parte dei casi, ad un paziente cui è stato diagnosticato il cancro, viene somministrata la stessa terapia di chi ha lo stesso tipo di tumore, allo stesso stadio. La medicina di precisione cambia l'approccio tradizionale perchè permette al medico di selezionare i trattamenti che hanno maggiore efficacia, basandosi sulla conoscenza genetica della patologia. I pazienti affetti da tumore, quindi, ricevono la terapia in base alla mutazione che l'ha generato, a prescindere dal tessuto coinvolto. Ciò in considerazione del fatto che i tumori provocano cambiamenti genetici che causano la diffusione del cancro e che non necessariamente avvengono in tutti i pazienti che presentano lo stesso tipo di cancro.



## FARMACI APPROVATI DALL'FDA PER LA TERAPIA CONTRO IL CANCRO A SEGUITO DI DIAGNOSI DI TIPO MOLECOLARE BASATA SULLE MUTAZIONI

Il bersaglio della terapia è la mutazione (che causa il cancro) e non il tessuto canceroso che è la conseguenza della mutazione.

Ado-Trastuzumab Emtrastine	ERBB2	HER2 protein overexpression	Dabrafenib (2)	G6PD	G6PD deficient	Irinotecan	UGT1A1	UGT1A1*28 allele carriers	Pembrolizumab (1)	BRAF	BRAF V600 mutation positive
Afatinib	EGFR	EGFR exon 19 deletion	Dasatinib	BCR-ABL1	Philadelphia chromosome positive	Lapatinib (1)	ERBB2	HER2 protein overexpression positive	Pembrolizumab (2)	CD274	PD-L1 protein expression positive
Alectinib	ALK	ALK gene rearrangement positive	Denileukin Diftitox	IL2RA	CD25 antigen positive	Lapatinib (2)	HLA-DQA1,HLA-DRB1	HLA-DQA1*0201 or HLA-DRB1*0701	Pertuzumab	ERBB2	HER2 protein overexpression positive
Anastrozole	ESR1, PGR	Hormone receptor positive	Dinutuximab	MYCN	MYCN amplification positive	Letrozole	ESR1, PGR	Hormone receptor positive	Ponatinib	BCR-ABL1	Philadelphia chromosome positive
Arsenic Trioxide	PML-RARA	PML-RARα translocation positive	Erlotinib (1)	EGFR	EGFR protein expression positive	Mercaptopurine	TPMT	TPMT intermediate or poor metabolizers	Rasburicase (1)	G6PD	G6PD deficient
Belinostat	UGT1A1	UGT1A1*28 allele homozygotes	Erlotinib (2)	EGFR	EGFR exon 19 deletion	Nilotinib (1)	BCR-ABL1	Philadelphia chromosome positive	Rasburicase (2)	CYB5R1-4	NADH cytochrome b5 reductase deficient
Blinatumomab	BCR-ABL1	Philadelphia chromosome negative	Everolimus (1)	ERBB2	HER2 protein overexpression negative	Nilotinib (2)	UGT1A1	UGT1A1*28 allele homozygotes	Rituximab	MS4A1	CD20 antigen positive
Bosutinib	BCR-ABL1	Philadelphia chromosome positive	Everolimus (2)	ESR1	Estrogen receptor positive	Nivolumab (1)	BRAF	BRAF V600 mutation positive	Tamoxifen (1)	ESR1, PGR	Hormone receptor positive
Busulfan	BCR-ABL1	Philadelphia chromosome negative	Exemestane (1)	ESR1	Estrogen receptor positive	Nivolumab (2)	CD274	PD-L1 protein expression positive	Tamoxifen (2)	F5	Factor V Leiden carriers
Cabozantinib	RET	RET mutation positive	Exemestane (2)	PGR	Progesterone receptor positive	Obinutuzumab	MS4A1	CD20 antigen positive	Tamoxifen (3)	F2	Prothrombin G20210A allele positive
Capecitabine	DPYD	DPD deficient	Fluorouracil (2)	DPYD	DPD deficient	Olaparib	BRCA1-2	BRCA1-2 mutation positive	Thioguanine	TPMT	TPMT intermediate or poor metabolizers
Ceritinib	ALK	ALK gene rearrangement positive	Fulvestrant	ESR1, PGR	Hormone receptor positive	Omacetaxine	BCR-ABL1	Philadelphia chromosome positive	Tositumomab	MS4A1	CD20 antigen positive
Cetuximab (1)	EGFR	EGFR protein expression positive	Gefitinib	EGFR	EGFR exon 19 deletions	Osimertinib	EGFR	EGFR T790M mutation positive	Trametinib	BRAF	BRAF V600E/K mutation positive
Cetuximab (2)	KRAS	KRAS codon 12 and 13 mutation negative	Ibrutinib	del (17p)	Chromosome 17p deletion positive	Palbociclib (1)	ESR1	Estrogen receptor positive	Trastuzumab	ERBB2	HER2 protein overexpression
Cisplatin	TPMT	TPMT intermediate or poor metabolizers	Imatinib (1)	KIT	KIT protein expression positive	Palbociclib (2)	ERBB2	HER2 protein overexpression negative	Tretinoin	PML-RARA	PML-RARα translocation positive
Cobimetinib	BRAF	BRAF V600E/K mutation positive	Imatinib (2)	BCR-ABL1	Philadelphia chromosome positive	Panitumumab (1)	EGFR	EGFR protein expression positive	Vemurafenib (1)	BRAF	BRAF V600E mutation positive
Crizotinib	ALK	ALK gene rearrangement positive	Imatinib (3)	PDGFRB	PDGFR gene rearrangement positive	Panitumumab (2)	KRAS	KRAS codon 12 and 13 mutation negative	Vemurafenib (2)	NRAS	NRAS mutation positive
Dabrafenib (1)	BRAF	BRAF V600E/K mutation positive	Imatinib (4)	FIP1L1-PDGFRα	FIP1L1-PDGFRα fusion kinase	Pazopanib	UGT1A1	UGT1A1*28 allele homozygotes			

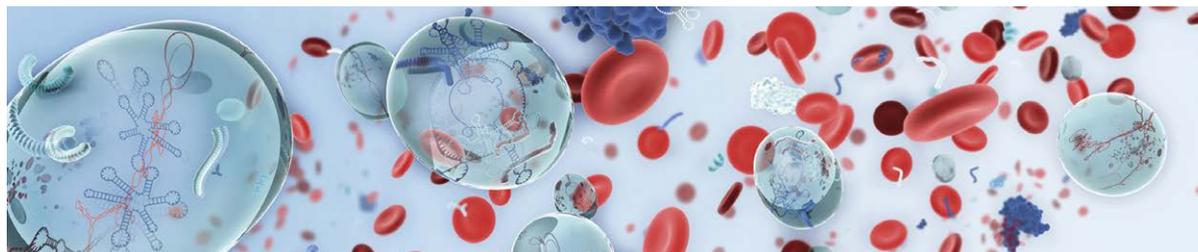
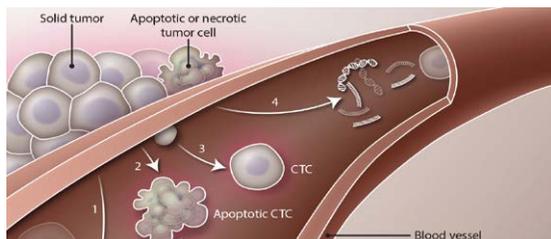
# COS'È LA BIOPSIA LIQUIDA

Nel flusso sanguigno di un soggetto affetto, possono essere trovate le Cellule Tumorali Circolanti (CTCs) e/o piccoli frammenti di DNA, conosciuti come DNA tumorale circolante (ctDNA), in conseguenza di morte di cellule tumorali. Il termine biopsia liquida descrive una metodica altamente sensibile (basata su un semplice prelievo di sangue periferico) per l'isolamento e l'analisi del DNA libero circolante, che può contenere anche il DNA tumorale circolante, e le CTC.

## ctDNA

il DNA libero circolante è costituito da piccoli frammenti di DNA che si trovano liberi nel plasma o siero, ma anche in altri fluidi corporei.

Negli individui sani, i livelli di ctDNA nel plasma/siero sono bassi; durante la gravidanza, gli stati patologici, e a causa di infiammazione tissutale (per intenso esercizio fisico o a causa di ferite) i livelli di ctDNA generalmente aumentano.



## CTCs and ctDNA

I tumori solidi sono spesso asintomatici e clinicamente non rilevabili fino alla loro vascolarizzazione e fino a quando non raggiungono una massa considerevole (normalmente 1-2 cm in diametro).

Tuttavia, anche lesioni più piccole (meno di 1 cm) sono in grado di rilasciare ctDNA (DNA tumorale circolante) e CTCs (Cellule tumorali circolanti) nel flusso sanguigno e, quindi, di fornire il quadro genetico del tumore primario. Le CTCs rappresentano cellule tumorali distaccate da una massa di tumore solido che possono iniziare il processo di colonizzazione di organi distanti e dare luogo a metastasi.

Le CTCs e ctDNA rilasciate nel flusso sanguigno, analizzate attraverso la biopsia liquida, forniscono informazioni genetiche altamente concordanti con quelle ottenute da biopsie tissutali tradizionali. Inoltre, forniscono informazioni sulla presenza e sulla genetica di eventuali metastasi.

BIOPSIA DEL TESSUTO	VS	SCED - HELIXAFE
Invasiva		Non invasiva
Specifica per l'area primaria del tumore		Indipendente dal tumore primario
Valutazione priva dell'eterogeneità del tumore		Informativo del tumore primario
Spesso difficile da ottenere		Prelievo di sangue facilmente ottenibile
Non è rilevante nei casi dove il tumore primario è stato chirurgicamente rimosso		Informativa anche prima dello sviluppo di tumori primari misurabili e metastasi
Difficile da ripetere		Ripetibile
Rischio di localizzazione inaccurata dell'area che deve essere analizzata		Rischio di un prelievo di sangue insufficiente ad eseguire l'analisi



[info@bioinst.com](mailto:info@bioinst.com)

**ROMA**

Università di Roma Tor Vergata  
Via della Ricerca Scientifica 1  
00133 Roma

**MILANO**

Ospedale San Raffaele  
DIBIT 1 - via Olgettina 58  
20132 Milano

**SAN MARINO**

Strada Rovereta, 42  
47891 Falciano  
San Marino

[www.bioinst.com](http://www.bioinst.com)