

Medicina stratificata e medicina personalizzata

Il termine **medicina personalizzata** include sia **stratificazione** sia **personalizzazione**, parole che sono spesso utilizzate in modo errato come sinonimi. Tuttavia, esse rappresentano due concetti differenti, come spiegato di seguito.

Medicina stratificata

Nel nostro contesto, stratificazione significa definire sottopopolazioni (un gruppo o una proporzione di pazienti) secondo il “sottotipo” di malattia per il quale un individuo ha ricevuto una diagnosi. Ad esempio, a volte il cancro della mammella è “positivo al recettore ormonale”, a volte è “HER-2 positivo”, e a volte non è né l’uno né l’altro.

Il cancro della mammella può essere associato agli ormoni estrogeno e progesterone. La maggior parte delle cellule tumorali mammarie possiede un gran numero di molecole (recettori) che si legano all’estrogeno e permettono alle cellule di crescere quando l’estrogeno è presente: queste cellule sono “ER positive”. Molte di queste cellule crescono inoltre in risposta al progesterone: sono cioè “PR positive”.

È probabile che le cellule del cancro della mammella ER e/o PR positive rispondano ai farmaci che bloccano l’azione dell’estrogeno o del progesterone. Circa 60 pazienti con cancro della mammella su 100 rispondono a questi farmaci. Gli stessi farmaci saranno efficaci solo in circa 5 o 10 casi su 100 se il tumore non è ER e/o PR positivo.

Alcune cellule del cancro della mammella producono inoltre una quantità eccessiva di una proteina chiamata “Her2/neu”. Esse sono conosciute come “HER-2 positive”. Questi tumori tendono ad essere aggressivi. Tuttavia, il farmaco trastuzumab si lega

alla proteina Her2/neu. Ciò migliora la sopravvivenza globale per i pazienti HER-2 positivi con cancro avanzato della mammella.

A volte il cancro della mammella non è né ER, né PR né HER-2 positivo. Questi tumori sono chiamati “triplo negativo”, e al momento al riguardo non sono disponibili terapie mirate. Saranno perciò prescritti tipi più comuni di chemioterapia.

Medicina personalizzata

La medicina personalizzata si basa su un **profilo dettagliato dell'individuo**, inclusa la sottopopolazione a cui il paziente appartiene. Tuttavia, la medicina personalizzata prende in considerazione altre informazioni, come lo stile di vita e l'ambiente dell'individuo (esposizione ai raggi UV, dieta, fumo, stress). Un medico che fornisce una medicina personalizzata sarà in grado di utilizzare trattamenti mirati (stratificati), ma prenderà in considerazione ulteriori elementi rispetto alla sola sottopopolazione a cui appartiene il paziente. Ciò dovrebbe aiutare a prendere le decisioni migliori riguardo alla gestione della malattia del paziente.

Un altro modo per aggiungere molti più dettagli al profilo di un individuo è il “sequenziamento dell'intero genoma”. Esso prevede l'analisi dell'intero DNA di una persona anziché l'analisi di variazioni in solo uno o pochi geni. Non è ancora una tecnica clinica standard, ma molti prevedono che questo cambierà. Se sarà così, il sequenziamento dell'intero genoma e altre tecnologie correlate contribuiranno veramente a far avanzare la medicina personalizzata.

A2-1.08.3-V1.3