

Nuove aree di ricerca nelle medicina personalizzata

Esistono nuove aree di ricerca che stanno facendo progredire la medicina personalizzata:

Genetica molecolare

La ricerca attuale ci dà molte informazioni riguardo alle malattie a livello cellulare e molecolare. Vi sono prove che specifici cambiamenti dei geni (variazioni) possono influenzare il modo in cui le cellule funzionano e in cui una malattia potrebbe svilupparsi. Malattie con sintomi simili possono avere un'identica diagnosi. Tuttavia, possono essere causate da variazioni genetiche differenti.

Epigenetica

Quest'area in crescente sviluppo ci aiuta a comprendere la mutazione in una malattia. L'epigenetica è lo studio di come i geni possono essere attivati e disattivati, oppure modulati (aumentati o diminuiti) senza alterazioni nella sequenza del loro DNA. I cambiamenti epigenetici possono influire sul modo in cui un paziente risponde al **trattamento**, poiché possono verificarsi in risposta a fattori ambientali o legati allo stile di vita, come l'esposizione alla luce ultravioletta (UV), la dieta, il fumo o lo stress. In sostanza, la medicina personalizzata prenderebbe in considerazione l'epigenetica di un individuo.

Biomarcatori e sviluppo di farmaci

I processi che si verificano a livello di cellule e molecole possono essere misurate utilizzando dei "biomarcatori". Alcuni esempi di biomarcatori sono:

- misure fisiologiche come la pressione sanguigna o la temperatura
- sostanze biologiche (sostanze biochimiche), come enzimi o ormoni
- variazioni genetiche
- immagini da risonanza magnetica (RM).

Al fine di creare trattamenti mirati, nello sviluppo di farmaci vengono sempre più utilizzati biomarcatori. Si prevede che questo:

- migliori i risultati per i pazienti: i medici dovrebbero essere in grado di scegliere i farmaci che funzionano bene per ciascun individuo e con un minor rischio di effetti collaterali;
- migliori l'efficacia dello sviluppo dei farmaci, facendo sì che gli studi preclinici e clinici siano più efficienti, più sicuri e che richiedano meno tempo.

Farmacogenetica o farmacogenomica

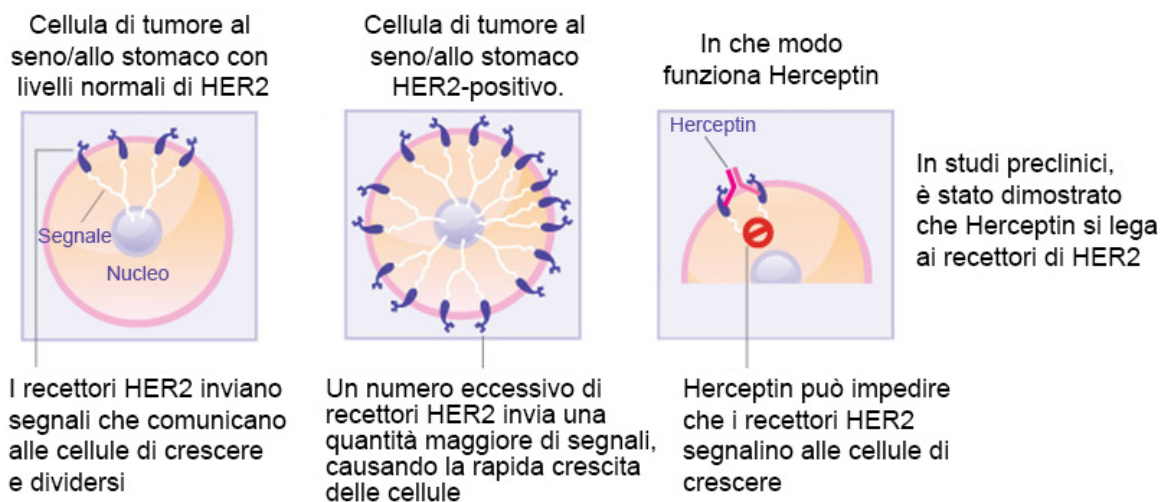
Un tipo di biomarcatore che sta diventando di ampio uso è l'informazione genetica o genomica dell'individuo. Gli studi sul modo in cui la genetica e la genomica influiscono sulla risposta dell'individuo a un trattamento sono noti come farmacogenetica e farmacogenomica. Queste ci aiutano ad "adattare un trattamento" secondo la configurazione genetica dell'individuo. Per garantire che il trattamento sia sicuro per il singolo paziente, un certo numero di medicinali presenti oggi sul mercato necessitano di un test genetico prima di essere prescritti. Ad esempio:

- prima che il farmaco abacavir venga prescritto, i pazienti con AIDS vengono sottoposti a un esame riguardo a una variazione nota come "HLA B*5701", poiché questa è associata a una reazione avversa al medicinale.

Inoltre, le indicazioni fornite con alcuni altri farmaci

presenti sul mercato consigliano ai medici come utilizzare l'informazione genomica quando prescrivono il farmaco. Le informazioni relative al genoma possono essere utili per decidere se il farmaco sia la migliore opzione per il paziente e quale sia la dose più adatta. Ad esempio:

Trastuzumab (Herceptin) è un anticorpo monoclonale mirato ai geni indirizzato contro il recettore 2 del fattore di crescita epidermico umano (Human Epidermal growth factor Receptor-2, HER-2) e approvato per il trattamento del tumore della mammella in stadio precoce. L'HER-2 è sovraespresso in circa il 20% dei casi di cancro al seno, causando un eccesso di segnali verso l'interno della cellula, i quali provocano una crescita sempre più rapida delle cellule tumorali. Solo pazienti che sono risultati positivi per livelli di HER-2 elevati riceveranno benefici dal trattamento con trastuzumab. L'HER-2 si trova sulla superficie di alcune cellule del tumore al seno ed è immesso nella membrana cellulare. Trastuzumab lavora attaccandosi all'HER-2 sulla superficie delle cellule del tumore della mammella e bloccando la loro ricezione dei segnali di crescita. Bloccando i segnali, trastuzumab può rallentare o interrompere la crescita del tumore della mammella ed è un esempio di immunoterapia mirata.



Come Herceptin agisce sulle cellule del tumore al seno (Fonte: vedere riferimento bibliografico 1).

Biobanche

Per lo sviluppo della medicina personalizzata sono particolarmente importanti gli studi che utilizzano biobanche, le quali vengono sempre più utilizzate in studi clinici per nuovi farmaci. Le biobanche sono sostanzialmente grandi gruppi organizzati di campioni di sangue e/o tessuti donati da pazienti e volontari sani. Includono inoltre dati attentamente raccolti sulle condizioni cliniche e sullo stile di vita (dieta, fumo ecc.) dei donatori e altri fattori. Le biobanche permettono di studiare grandi quantità di cellule e molecole e di **collegare** tali informazioni con dati clinici e di altro tipo. Combinare le informazioni in questo modo contribuisce a farci comprendere perché gli individui variano gli uni dagli altri:

- riguardo alla malattia che sviluppano;
- riguardo alla gravità delle loro malattie;
- riguardo al modo in cui rispondono al trattamento.

Maggiore è la quantità di campioni disponibile, più efficaci potranno essere gli studi. Attualmente, si stanno realizzando biobanche in molti paesi. L'"EuroBioBank" è un esempio di biobanche di diversi paesi collegate tra di loro, allo scopo di rendere disponibili per la ricerca ancora più dati (in questo caso, contro le malattie rare).

Riferimenti bibliografici

1. "How Herceptin affects breast cancer cells" by **beyondthedish.wordpress.com** is licensed under a Creative Commons Attribution-NonCommercial-NoDerivs 3.0 Unported License.

See: <https://beyondthedish.wordpress.com/2012/06/04/smart-bomb-successfully-treat-advanced-breast-cancer-in-clinical-trials/>

A2-1.08.2-V1.6