

Test sul cancro

Foundation Medicine ha ideato un test per aiutare gli oncologi a scegliere farmaci mirati sul profilo genetico delle cellule tumorali del paziente. Siamo finalmente di fronte a terapie personalizzate contro il cancro?

Adrienne Burke

Michael Pellini accende il suo computer per compilare un rapporto su un paziente affetto da un tumore alle ghiandole salivari. L'intervento chirurgico ha avuto successo, ma il cancro è ricomparso. Almeno così è emerso da una biopsia inviata a Foundation Medicine, l'azienda che Pellini dirige, per uno studio dettagliato del DNA. Foundation ha decifrato circa 200 geni con un collegamento conosciuto al cancro e ha riscontrato la presenza di mutazioni "perseguibili" in tre di loro. In realtà, ogni difetto genetico è l'obiettivo dei farmaci contro il cancro in via di sperimentazione, anche se ciò non vale ancora per i tumori delle ghiandole salivari. A quale farmaco reagirà meglio il paziente? «Senza il DNA, nessuno può indicare con certezza il tipo di farmaco ideale», spiega Pellini.

A partire da questa primavera, per circa 5.000 dollari, qualsiasi oncologo potrà inviare un frammento del tumore in un pacchetto dotato di codice a barra al laboratorio di Foundation; in questa sede si estrarrà il DNA, si divideranno in sequenze tratti dei geni tumorali e si stenderà un rapporto per indirizzare medici e pazienti verso i farmaci, molti dei quali ancora in fase sperimentale, che aggrediscono i difetti cellulari provocati dagli specifici errori riscontrati nel DNA. Pellini sostiene che circa il 70 per cento dei casi studiati ha permesso di raccogliere informazioni utili per decidere la prescrizione di un determinato farmaco, l'interruzione di una terapia o la partecipazione del paziente a una sperimentazione clinica.

Il modello commerciale di Foundation si basa sulla convergenza di tre recenti sviluppi: una rapida discesa dei costi della



Alexis Borisy (a sinistra) e Michael Pellini vogliono rendere disponibili i dati sul DNA per aiutare i pazienti malati di cancro.

Fotografia: Christopher Harting

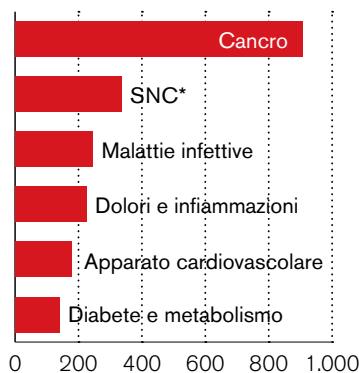
decodifica del DNA, la moltiplicazione dei dati sulle componenti genetiche del cancro e un crescente impegno da parte delle aziende farmaceutiche nello sviluppo di farmaci in grado di combattere specifici difetti del DNA, che spingono le cellule a diventare tumorali.

Secondo Medco, un'azienda farmaceutica interessata ai possibili sviluppi di queste ricerche, circa un terzo dei 900 farmaci contro il cancro in fase di sperimentazione clinica potranno arrivare sul mercato in associazione con un test del DNA o qualche altro test molecolare. Foundation ritiene che abbia un senso controllare contemporaneamente tutti i geni rilevanti, con un tipo di analisi che definisce *pan-cancer test*. La decodifica generalizzata dei geni del cancro non copre solo le mutazioni più diffuse, ma anche quelle rare, fornendo ai medici ulteriori indizi sulla malattia. «L'esame separato di ogni marcatore sarebbe un'operazione dai costi molto alti, se non addirittura impossibile», afferma Kevin Krenitsky, direttore operativo di Foundation Medicine. Una ricerca più approfondita «eliminerrebbe ogni punto oscuro».

Pellini dice che Foundation sta seguendo i consigli di Google per diventare "un'azienda d'informazione molecolare". Ha cominciato a sviluppare applicazioni, banche dati longitudinali e strumenti di media sociali, che medici e pazienti potrebbero sfruttare con un semplice iPad per ricevere indicazioni da Foundation su pubblicazioni di rilievo e sperimentazioni cliniche. «Si affermerà un nuovo modo di guardare all'informazione molecolare nelle situazioni più diverse», spiega Pellini.

Numerosi ostacoli si frappongono alla realizzazione di questo obiettivo. Uno è che

SVILUPPO DI FARMACI SETTORE PER SETTORE (2010)



*Sistema nervoso centrale

Fonte: Medco

alcuni importanti geni collegati al cancro sono stati già individuati e brevettati da altre aziende; i più noti sono BRCA1 e BRCA2, di proprietà di Myriad Genetics. Questi geni aiutano a riparare il DNA danneggiato e le loro mutazioni aumentano il rischio di cancro al seno e alle ovaie. Anche se la rivendicazione del monopolio sui test di questi geni da parte di Myriad è stata contestata nei tribunali e potrebbe essere rigettata, Pellini concorda sul fatto che questi brevetti potrebbero porre seri problemi nel caso dei test di tipo generalista (i *pre-cancer*) di Foundation. Per questa ragione Foundation brevetta senza indugi le sue applicazioni appena emerge qualche scoperta interessante, per garantirsi una "piena libertà d'azione". **TR**

Adrienne Burke ha fondato e diretto la rivista "Genome Technology" e collabora con Forbes.com e Yahoo Small Business Advisor.