

Padova, 25 gennaio 2022

**CANCRO AL SENO HER2+:  
ARRIVA IL PRIMO TEST GENOMICO PER LA CURA PERSONALIZZATA**  
Il test, validato su più di 1.000 pazienti, analizza l'RNA di 27 geni per prevedere le  
probabilità di sopravvivenza e di risposta al trattamento

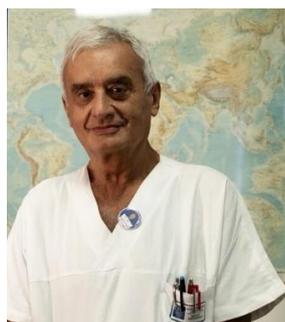
Ricercatori dell'Università di Padova, dell'Hospital Clínic de Barcelona, l'Istituto di Ricerca Biomedica August Pi i Sunyer (IDIBAPS), dell'Università di Barcellona (UB) e dell'Istituto di Oncologia Vall d'Hebron (VHIO), hanno sviluppato e convalidato HER2DX, un test genomico che utilizza i dettagli clinici e i dati genomici delle pazienti con cancro al seno di tipo HER2+ allo stadio iniziale per prevedere la loro prognosi e la probabilità di rispondere alle terapie farmacologiche prima di sottoporsi a procedure chirurgiche. HER2DX è il primo test genomico al mondo destinato alle pazienti con cancro al seno HER2+.

L'affidabilità del test HER2DX è stata confermata dallo studio *Development and validation of the new HER2DX assay for predicting pathological response and survival outcome in early-stage HER2 positive in breast cancer*, pubblicato sulla rivista medica «The Lancet eBioMedicine», coordinato da Aleix Prat, capo del Dipartimento di Oncologia Medica dell'Hospital Clínic, in collaborazione con il gruppo di ricerca dell'Università di Padova guidato da Pierfranco Conte e Valentina Guarneri del Dipartimento di Scienze Chirurgiche Oncologiche e Gastroenterologiche (DiSCOG).

Il cancro HER2+ rappresenta il 20% dei tumori al seno diagnosticati, più di 390.000 casi in tutto il mondo ogni anno: ciò significa che, in media, ogni quattro minuti viene diagnosticato un cancro al seno HER2+ a tre donne.

La ricerca, durata oltre cinque anni, ha portato alla scoperta dell'eterogeneità biologica del cancro al seno HER2+, rendendo possibile l'identificazione di pazienti con diverse risposte al trattamento e diverse probabilità di recidiva dopo la diagnosi di cancro al seno.

«Il nostro obiettivo iniziale – **afferma Aleix Prat** – era quello di utilizzare le conoscenze biologiche che avevamo accumulato riguardo alla malattia per aiutare oncologi e pazienti a prendere le migliori decisioni di trattamento. Per fare questo, abbiamo integrato e convalidato i dati clinici e genomici di più di 1.000 pazienti. Lo sforzo è valso la pena e ora possiamo affermare che il test HER2DX è uno strumento innovativo che ci permette di prevedere il comportamento del tumore di ogni paziente con maggiore affidabilità rispetto alle informazioni disponibili senza il test».



Pierfranco Conte

Prima di questo test, i medici non avevano altri strumenti oltre alle dimensioni del tumore e al coinvolgimento dei linfonodi ascellari per prevedere il rischio di recidiva o la probabilità di sopravvivenza.

«Negli ultimi 10 anni sono stati fatti grandi progressi nel trattamento dei tumori HER2+ ed oggi la maggioranza delle pazienti è guarita con trattamenti adiuvanti che comprendono chemioterapia e farmaci antiHER2. – **dice il prof Pierfranco Conte, coautore dello studio** -. L'efficacia e la varietà delle

terapie oggi disponibili, fa sì però che vi è il rischio di un sovratrattamento per molte pazienti e di un sottotrattamento per altre. Il problema è che le decisioni terapeutiche critiche, come la quantità o il tipo di chemioterapia e la quantità o la durata del trattamento HER2, sinora non hanno tenuto conto dell'eterogeneità biologica della malattia»

«I risultati della nostra ricerca contribuiscono all'obiettivo di una cura personalizzata per le nostre pazienti, consentendo una più precisa stima del rischio di recidiva e della probabilità di risposta alle terapie disponibili»  
**aggiunge la prof.ssa Valentina Guarneri, parte del gruppo di ricerca.**



Valentina Guarneri

### ***Vantaggi reali per la paziente di un test che combina variabili cliniche e genomiche***

Secondo quanto riporta l'articolo di eBioMedicine, il test HER2DX misura i livelli di RNA di 27 geni utilizzando un software analitico intelligente per dividere i pazienti in gruppi ad alto e basso rischio, dando loro un punteggio da 0 a 100. Lo fa catturando i quattro processi biologici cruciali del cancro al seno HER2+: **1)** l'attivazione del sistema immunitario all'interno del tumore, **2)** lo stato differenziato delle cellule tumorali, **3)** lo stato di proliferazione del tumore, e **4)** l'espressione del gene HER2 e diversi geni vicini sul cromosoma 17.

Le informazioni fornite dai 27 geni, insieme alle dimensioni del tumore e al coinvolgimento dei linfonodi ascellari, vengono utilizzate per fornire due tipi di informazioni cliniche: **1) la prognosi del paziente** e **2) la sensibilità del tumore** alla chemioterapia e ai trattamenti HER2 somministrati prima della chirurgia del tumore. L'affidabilità di ciascuno di questi indicatori è stata convalidata attraverso una serie di test su coorti multiple per un totale di >1.000 pazienti.

HER2DX è ora disponibile (REVEAL GENOMICS).

Link alla ricerca:

[https://www.thelancet.com/journals/ebiom/article/PIIS2352-3964\(21\)00595-8/fulltext](https://www.thelancet.com/journals/ebiom/article/PIIS2352-3964(21)00595-8/fulltext)

Autori: Aleix Prat, Valentina Guarneri, Tomás Pascual, Fara Brasó-Maristany, Esther Sanfeliu, Laia Paré, Francesco Schettini, Débora Martínez, Pedro Jares, Gaia Griguolo, Maria Vittoria Dieci, Javier Cortés, Antonio Llombart-Cussac, Benedetta Conte, Mercedes Marín-Aguilera, Nuria Chic, Joan Anton Puig-Butillé, Antonio Martínez, Patricia Galván, Yi-Hsuan Tsai, Blanca González-Farré, Aurea Mira, Ana Vivancos, Patricia Villagrasa, Joel S. Parker, Pierfranco Conte, Charles M. Perou

### **Informazioni su REVEAL GENOMICS**

REVEAL GENOMICS è uno spin-off biotecnologico che mira a cambiare il modo in cui i biomarcatori vengono utilizzati in oncologia, sviluppando strumenti diagnostici innovativi per determinare le migliori opzioni terapeutiche per i pazienti affetti da cancro. L'azienda utilizza tecniche pionieristiche, sofisticate applicazioni informatiche e apprendimento automatico per rivelare nuovi dati di ricerca sul cancro.

REVEAL GENOMICS lavora con le principali istituzioni europee, tra cui Hospital Clínic-IDIBAPS, UB e VHIO. Web: [www.reveal-genomics.com](http://www.reveal-genomics.com). Twitter: @revealgenomics.