

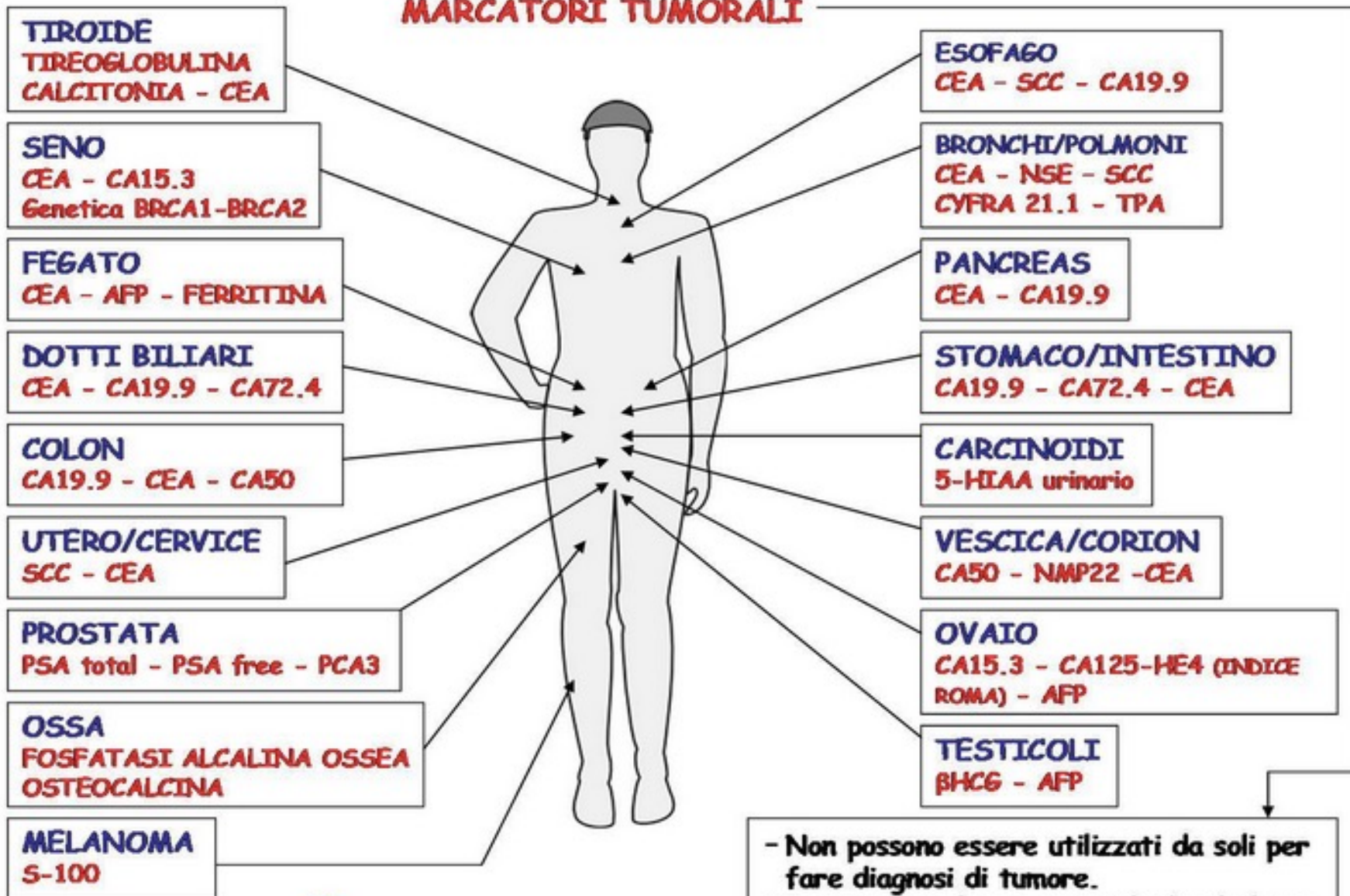
1979: viene purificato il **PSA**, l'antigene prostatico specifico, un enzima proteolitico prodotto dalla prostata il cui ruolo è sostanzialmente quello di mantenere fluido il liquido seminale.

Oggi non è più considerato un ottimo marcatore tumorale (scarsa specificità e scarsa sensibilità\*); nei casi sospetti è quindi opportuno procedere con altri tipi di indagine (ecografia, esplorazione rettale, prelievo bioptico).

Molto **utile** la sua misurazione rimane nella **diagnosi di ricorrenze dopo trattamento chirurgico e per seguire la risposta ad un trattamento farmacologico**.

\*il PSA non distingue fra tumore e ipertrofia prostatica;  
20% pazienti con tumore alla prostata ha PSA normale

## MARCATORI TUMORALI



Centro Analisi  
Cliniche AMATO sas  
All Rights Reserved

- Non possono essere utilizzati da soli per fare diagnosi di tumore.
- Forniscono informazioni utili che il clinico valuta insieme alla storia clinica del paziente e ad altri test di laboratorio e di diagnostica per immagini.

**Tabella 1.13. Condizioni che determinano effetti significativi sulla concentrazione dei biomarcatori**

<i>Condizione</i>	<i>Biomarcatore</i>	<i>Effetto</i>
Attività fisica intensa	PSA	Aumento
Gravidanza	AFP, hCG, CA125, TG	Aumento
Ciclo mestruale	CA 125	Aumento
Attività sessuale	PSA	Variabile
Esplorazione rettale	PSA	Aumento
Agobiopsia prostatica	PSA	Aumento
Agobiopsia tiroidea	TG	Aumento
Traumi peritoneali	CA 125	Aumento

**Tabella 1.14. Patologie benigne nelle quali si osservano aumenti significativi dei biomarcatori**

<i>Condizione</i>	<i>Biomarcatore</i>	<i>Effetto</i>
Epatopatie e cirrosi	CEA, CYFRA 21-1, CA 19-9, CA 15-3	Incremento
Colelitiasi	CA 19-9	Incremento
Ittero	CEA, CA 19-9, CA 15-3, CYFRA 21-1	Incremento
Pancreatite acuta/cronica	CA 19-9, CA 125, CA 50	Incremento
Ipertrofia prostatica, prostatite	PSA	Incremento
Insufficienza renale cronica	CEA, CA 50, CA 125, TG, NSE	Incremento
Malattie respiratorie	CEA, TPA, CYFRA 21-1	Incremento
Malattie autoimmuni e reumatiche	Marker mucinici (CA)	Incremento

**Quando richiedere il dosaggio dei marcatori tumorali (non molecolari)?**

# Screening della popolazione asintomatica

- nella maggior parte dei casi ha **poco significato** date le basse sensibilità e specificità dei marcatori tumorali e la bassa incidenza dei tumori nella popolazione asintomatica. Può essere fonte di falsi positivi.
- utile nello:
  - **screening di epatomi nella popolazione cinese**, caratterizzata da elevatissimo tasso di incidenza di questo tumore (ricerca dell'AFP)
  - **screening del tumore ovarico in pazienti con familiarità** (CA 125, dosaggi serati per valutare aumento)
  - **screening del tumore della prostata tra i 50 e i 70 anni** (PSA) unito all'esplorazione digito-rettale, soprattutto nella popolazione afro-americana
  - **screening del sangue occulto**

# Utilizzo dei marcatori tumorali nella diagnosi

- date le basse sensibilità e specificità dei marcatori tumorali,
  - da soli non bastano per permettere diagnosi sicura di tumori
  - non sono in grado, spesso, di distinguere tra tumore benigno e maligno
- approcci utili per migliorare il loro potere diagnostico:
  - utilizzare marcatori multipli (molto costoso)
  - misurare il loro aumento nel tempo



# Utilizzo dei marcatori tumorali nel **monitoraggio del trattamento**

- Per questo scopo **SONO MOLTO UTILI**
  - se **dopo asportazione chirurgica** del tumore i livelli sierici di marcatori tumorali rimangono alti significa che l'asportazione non è stata completa o che siamo in presenza di metastasi
  - **durante trattamento chemioterapico**, valutare l'andamento dei marcatori è un'indicazione di efficacia della terapia e può essere utile anche per la scelta del farmaco più adatto ad ogni singolo caso



# Utilizzo dei marcatori tumorali nella **ricerca di recidive**

Sono utili indicatori della presenza di recidive **quando il loro livello nel sangue si alza di nuovo** a distanza di tempo dalla asportazione chirurgica del tumore

# IL DNA E' IL BIOMARCATORE PIU' SENSIBILE PRESENTE IN NATURA



**Testpaternita.it**  
*Kit per effettuare il TEST attraverso il DNA*

  
Nuovo prodotto in  
ESCLUSIVA EUROPEA

**All'interno  
del sito:**  
Il Test  
Il Kit fai da te  
Procedura e Prezzi  
Istruzioni Dettagliate  
Domande Frequenti  
Richiedi il Kit

**Per ulteriori informazioni:**  
Contattare un nostro  
inserviente al numero:  
338 - 961.76.61  
Inviare un e-mail a  
[info@testpaternita.it](mailto:info@testpaternita.it)  
[Consultare le FAQ](#)



*Con il test di paternità  
elimini ogni dubbio*

**Un Test di Paternità (Test del dna) stabilisce se un presunto padre  
è il padre biologico di un bambino.**

Il test è comunemente ordinato da un individuo o una coppia che  
vorrebbe sapere se l'uomo in questione sia o meno il padre biologico  
del bambino, per ragioni di custodia, mantenimento, o  
semplicemente per mettersi l'animo in pace.  
Il test può essere usato anche per altri motivi:  
- stabilire la relazione tra una donna e un particolare bambino, in

**Test non invasivi:** il materiale di partenza da cui estrarre il DNA è di facile reperibilità (sangue, midollo osseo, preparazioni cellulari e biopsie di tessuto).

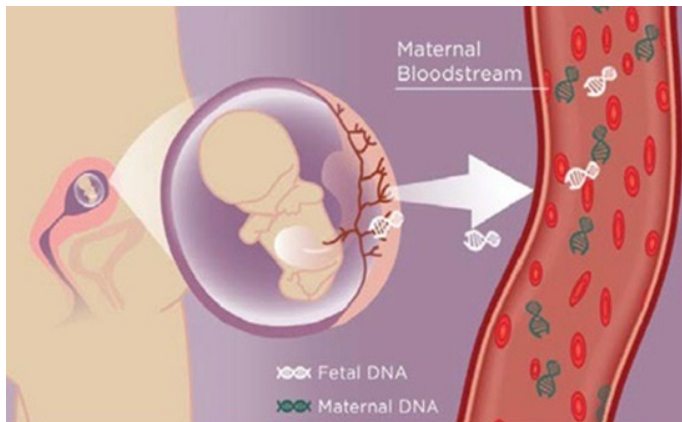
# IL DNA CIRCOLANTE (cell-free DNA, cfDNA)

Si tratta di materiale genetico libero nel sangue, utilizzato in:

- diagnostica prenatale (NIPT) per individuare anomalie cromosomiche fetali in modo non invasivo;
- in oncologia per il monitoraggio e la diagnosi precoce del cancro (ctDNA).

- per le gravidanze, si analizza il DNA fetale nel sangue materno a partire dalla 10<sup>a</sup> settimana di gestazione,
- in oncologia il ctDNA permette di individuare mutazioni, monitorare l'efficacia del trattamento e rilevare recidive. Si usa molto in ricerca, nella pratica clinica ancora poco diffuso. Negli Stati Uniti, Francia, UK e in parte anche in Italia, diversi centri oncologici li impiegano **routinariamente per tumori avanzati** o in follow-up di pazienti ad alto rischio.

# DNA Circolante in Diagnostica Prenatale (NIPT)



- **Cos'è:** Test non invasivo prenatale analizza il DNA fetale libero circolante (cff-DNA) presente nel plasma materno, proveniente dalla placenta.
- **A cosa serve:** A **valutare il rischio** che il feto sia affetto da anomalie cromosomiche comuni, come la trisomia 21 (sindrome di Down), la trisomia 18 (sindrome di Edwards) e la trisomia 13 (sindrome di Patau).
- Il cff-DNA isolato viene analizzato mediante NGS. Questa tecnologia permette di sequenziare migliaia di regioni cromosomiche del DNA fetale.

- **DNA materno:** Proviene dalle cellule della madre (ad esempio, globuli bianchi) e rappresenta la maggior parte del DNA circolante nel sangue.
- **DNA fetale:** Proviene dalla placenta (trofoblasto) e viene rilasciato nel sangue materno sotto forma di **frammenti liberi di DNA (cfDNA)**. Questi frammenti sono più corti (circa 140-160 bp) rispetto al DNA materno (160-180 bp).

## NIPT\_pro\_e\_contro

Aspetto	Vantaggi	Svantaggi / Limiti
<b>Sicurezza</b>	Non invasivo, nessun rischio per feto o madre	Nessun rischio fisico, ma può generare ansia psicologica
<b>Precisione</b>	Alta sensibilità e specificità per trisomie 21, 18 e 13	Non diagnostico al 100%; possibili falsi positivi o negativi
<b>Tempistica</b>	Può essere eseguito già dalla 10ª settimana	Risultati possono essere inconcludenti in gravidanze gemellari o con basso DNA fetale
<b>Copertura delle anomalie</b>	Può rilevare anomalie cromosomiche comuni	Limitato per altre anomalie cromosomiche minori o malattie genetiche rare
<b>Accessibilità</b>	Ampliamente disponibile in laboratori privati	Costo elevato (300-700€) e non sempre coperto dal SSN
<b>Follow-up necessario</b>	Risultati positivi confermano la necessità di test diagnostici invasivi	Test invasivo può essere stressante e comportare rischi minimi
<b>Aspetti psicologici</b>	Fornisce rassicurazione in caso di risultato normale	Ansia e stress in caso di risultato positivo o incerto

NIPT è un test di screening, il che significa che non darà una risposta definitiva sul fatto che un feto sia o meno affetto da una condizione genetica; il test può solo stimare se il **rischio** sia aumentato o diminuito.

I possibili risultati dell'esame del DNA fetale sono tre:

- alto rischio, \*
- basso rischio, \*
- nessun risultato.

\* Il Ministero quantifica il rischio di un FP come pari allo 0,1%.

\* Il Ministero quantifica il rischio di un FN come pari all'1%.



Necessità di nuovi marcatori: **MARCATORI MOLECOLARI**  
legati ad **eventi genetici**.

Questi marcatori sono caratterizzati da:

- specificità, sensibilità analitica
- sono **molto informativi per scelte terapeutiche mirate**