

In questo studio abbiamo quantificato i livelli di DNA circolante nel plasma di un gruppo di 84 pazienti con cancro polmonare e di un gruppo di 43 individui sani allo scopo di capire se i livelli di DNA circolante possano discriminare pazienti con tumore da individui sani. Inoltre 38 pazienti sono stati monitorati dopo la rimozione del tumore, durante il follow-up, allo scopo di chiarire se variazioni nei livelli di DNA circolante nel plasma e la presenza di specifiche alterazioni genetiche erano associate allo stato clinico del paziente. È stato utilizzato un test di laboratorio di tipo colorimetrico, di facile e veloce esecuzione (DNA dip-sticks) e, per conferma, un test più raffinato di quantificazione mediante PCR (real time Q-PCR). Infine per dimostrare la natura tumorale di questo DNA abbiamo analizzato la presenza di alterazioni dei microsatelliti del gene FHIT, un'alterazione molto frequente nei tumori polmonari. I risultati di questo studio hanno indicato che nei pazienti i valori di DNA circolante nel plasma sono almeno 10 volte superiori a quelli riscontrati negli individui sani. La sensibilità e la specificità del test si sono rivelate alte. Nei 38 pazienti seguiti durante il follow-up dopo la rimozione chirurgica del tumore, abbiamo osservato che i livelli di DNA scendevano significativamente fino a raggiungere un valore simile a quello osservato negli individui che si mantenevano sani. Al contrario un aumento fino a 20 volte si è osservato nei prelievi di plasma di alcuni pazienti che al controllo clinico sono risultati avere una ripresa o localizzazioni metastatiche del tumore. In questi stessi pazienti si sono anche riscontrate nel DNA circolante nel plasma le stesse alterazioni genetiche (FHIT) che erano inizialmente presenti nel tumore confermando quindi la presenza di DNA tumorale nel plasma.

Nel loro insieme questi risultati suggeriscono che la quantificazione e la caratterizzazione molecolare del DNA circolante nel plasma possono rappresentare degli utili strumenti diagnostici per discriminare pazienti con tumore verso individui sani e possono essere utilizzati come metodo non invasivo per identificare precocemente ripresa di malattia durante il follow up.