

## Biopsia liquida nel carcinoma mammario

### Il gold standard in caso di progressione

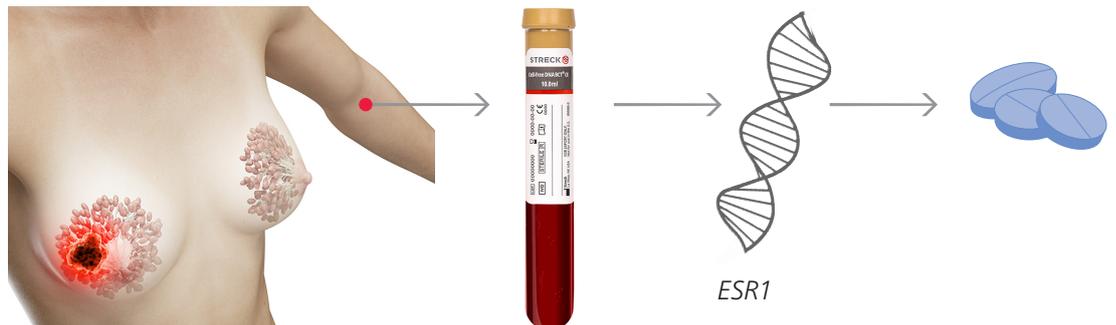
Terapia personalizzata mediante biopsia liquida

#### Contesto

Il carcinoma mammario è la malattia tumorale più comune nelle donne. Le pazienti il cui tumore è positivo per il recettore degli estrogeni (ER) e negativo per l'HER2 rispondono solitamente alla terapia endocrina, compresi gli inibitori CDK4/6. La maggior parte delle pazienti trattate in questo modo sviluppa col passare del tempo una resistenza a questa terapia. La causa principale della resistenza alla terapia è la presenza di varianti nel gene del recettore degli estrogeni (*ESR1*) nelle cellule tumorali. Le pazienti con tale variante possono beneficiare di un trattamento mirato con degradatori selettivi del recettore degli estrogeni (SERDs, p. es. elacestrant).

#### Diagnostica

Le varianti genetiche rilevanti per la terapia sono messe in evidenza analizzando il DNA tumorale libero nel sangue.



#### Vantaggi

- Analisi minimamente invasiva a partire dal sangue
- Interpretazione delle varianti rilevate
- Analisi supplementare dei geni *PIK3CA* e *AKT1* per ulteriori opzioni terapeutiche

#### Prescrizione

Biopsia liquida carcinoma mammario

#### Metodo

Next Generation Sequencing

#### Durata

3 – 5 giorni lavorativi

#### Materiale

2 x provette Cell-Free DNA™ BCT (06D), non centrifugate, N. art. 15525  
Alternativa: attuale biopsia di metastasi

#### Prezzo

Secondo TARMED

#### Informazioni Letteratura su richiesta

Dr. phil. Il Henriette Kurth, Specialista FAMH in medicina di laboratorio, Responsabile Biologia molecolare  
 Dr. phil. Il Christoph Noppen, Specialista FAMH in medicina di laboratorio, Responsabile Biologia molecolare  
 Dr. sc. nat. Andrea Salzmann, Candidata Specialista FAMH in medicina di laboratorio, Biologia molecolare  
 Dr. med. Sophie Diebold Berger, FMH patologia, citopatologia, Responsabile Viollier Genève SA Patologia  
 Dr. med. Katharina Marston, FMH patologia, patologia molecolare, Patologia  
 PD Dr. med. Andreas Zettl, FMH patologia, Candidato patologia molecolare, Responsabile Patologia

#### Redazione

Dr. med. Uta Deus, FMH medicina interna generale, Specialista FAMH in medicina di laboratorio, Sost. responsabile Inner Corelab  
 Dr. med. Maurice Redondo, FMH ematologia, Specialista FAMH in medicina di laboratorio, Responsabile del settore Laboratori di routine