

Nuovo procedimento per la diagnosi di un tumore tiroideo e relativo kit.

KEYWORDS

- ❑ NODULI TIROIDEI
- ❑ CITOLOGIA INDETERMINATA
- ❑ CARCINOMI TIROIDEI
- ❑ BIOMARCATORI
- ❑ NEXT-GENERATION SEQUENCING
- ❑ MUTAZIONI
- ❑ PCR DIGITALE
- ❑ ESPRESSIONE MICRORNA
- ❑ BIOMEDICALE

CONTATTI

- TELEFONI
+39.06.49910888
+39.06.49910855
- EMAIL
u_brevetti@uniroma1.it

Priorità

n. 102019000024009 del 13.12.2019.

Tipologia Deposito

Brevetto per invenzione.

Titolarità

Sapienza Università di Roma 100%.

Inventori

Sebastiano Filetti, Cosimo Durante, Antonella Verrienti, Marialuisa Sponziello, Giorgio Grani.

Settore industriale & commerciale di riferimento

Ditte in ambito biomedico che commercializzano kit basati su tecniche di biologia molecolare.

Stato di sviluppo

Effettuate validazione analitica su diversi campioni citologici e validazione clinica. Pronto per la collocabilità sul mercato di riferimento - TRL4.

Disponibile

Licenza, Ricerca, Sviluppo, Sperimentazione e Collaborazione.

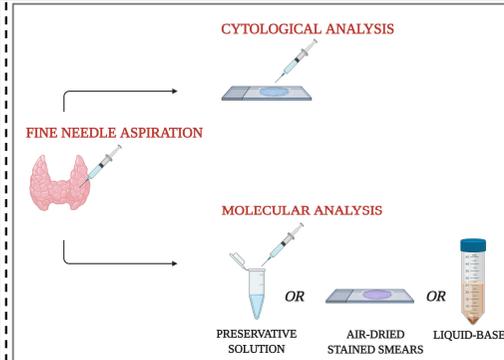


Fig. 1 Analisi molecolare di campioni citologici tiroidei.



Fig. 2 Caricamento del chip per analisi NGS.



Fig. 3 Preparazione macchinario per analisi NGS.

Abstract

La prevalenza dei noduli tiroidei nella popolazione generale è in netto aumento. L'esame citologico dell'agoaspirato stabilisce in maniera affidabile una diagnosi di malignità o benignità, tuttavia nel 30% dei casi si ha un referto citologico indeterminato: un'alta percentuale di questi pazienti viene sottoposta ad un intervento chirurgico a scopo diagnostico, ma solo una minoranza dei noduli saranno diagnosticati come maligni all'esame istologico finale.

La presente invenzione concerne un nuovo procedimento e relativo kit per la diagnosi di un tumore tiroideo capace di superare i limiti diagnostici intrinseci della citologia e personalizzare il trattamento dei pazienti con tumore tiroideo.

Pubblicazioni

- ❖ Sponziello M, Brunelli C, Verrienti A, Grani G, Pecce V, Abballe L, Ramundo V, Damante G, Russo D, Lombardi CP, Durante C, Rossi ED, Straccia P, Fadda G, Filetti S. Performance of a dual-component molecular assay in cytologically indeterminate thyroid nodules. *Endocrine*. 2020 May;68(2):458-465. doi: 10.1007/s12020-020-02271-y. PMID: 32232767.



SAPIENZA
UNIVERSITÀ DI ROMA

ASuRTT _ UFFICIO VALORIZZAZIONE E TRASFERIMENTO TECNOLOGICO
SETTORE BREVETTI E TRASFERIMENTO TECNOLOGICO

➤ <http://uniroma1.it/ricerca/brevetti>

Nuovo procedimento per la diagnosi di un tumore tiroideo e relativo kit.

Descrizione Tecnica

Il nuovo test si basa su un approccio molecolare combinato che consente l'identificazione di mutazioni driver di tumorigenesi tiroidea (mutazioni puntiformi e indels in 19 geni e 204 fusioni geniche di 7 geni driver noti di tumorigenesi tiroidea con diversi partner di fusione) e l'espressione di un microRNA specificamente espresso ad alti livelli nei tessuti tiroidei tumorali ad origine follicolare sfruttando le metodologie di Next-Generation Sequencing (NGS) e digital PCR, rispettivamente.

La presenza di una mutazione (puntiforme, indel, fusione genica) e/o l'espressione del microRNA al di sopra di un valore soglia sarà indicativo della presenza di un tumore maligno. I campioni negativi per entrambi i test molecolari sanno considerati benigni.

Tecnologia & Vantaggi

Il procedimento descritto consente di effettuare una diagnosi molecolare dei campioni citologici testati in maniera rapida e affidabile. Il confronto con altre piattaforme molecolari disponibili in commercio mostra molteplici vantaggi, tra cui i) un numero relativamente basso di marcatori molecolari testati, che si tradurrà in costi complessivi inferiori; ii) la possibilità di esecuzione del test anche sullo stesso materiale utilizzato per la diagnosi citologica, evitando di sottoporre il paziente ad un secondo prelievo dedicato; iii) l'utilizzo di metodi altamente sensibili sia per l'identificazione di mutazioni (NGS) sia per la valutazione dei livelli di espressione del microRNA (dPCR), garantendo risultati affidabili con l'identificazione di mutazioni anche se presenti a bassa frequenza allelica, mutazioni multiple nello stesso nodulo o mutazioni ancora sconosciute ed, infine, la quantificazione precisa dei livelli di microRNA. Infine, iv) il nostro test molecolare offre un'alta performance in termini di sensibilità e valore predittivo negativo.

Applicazioni

La principale applicazione è la diagnosi molecolare preoperatoria di noduli tiroidei citologicamente indeterminati con l'obiettivo di identificare noduli benigni e limitare il numero di interventi chirurgici non necessari. Inoltre la piattaforma molecolare consente l'identificazione precoce di fattori predittivi, utile nella pianificazione della strategia chirurgica e nel management clinico del paziente. Il suo utilizzo consente infatti di testare simultaneamente più marker tumorali, identificando i carcinomi più aggressivi grazie alla presenza nel materiale preoperatorio di più mutazioni (es. *TERT* e *BRAF* o *TERT* e *RAS*). Consente inoltre di determinare l'eleggibilità per specifiche sperimentazioni cliniche, data la presenza nel pannello di geni actionable.

CONTATTI

➤ TELEFONI
+39.06.49910888
+39.06.49910855

➤ EMAIL
u_brevetti@uniroma1.it

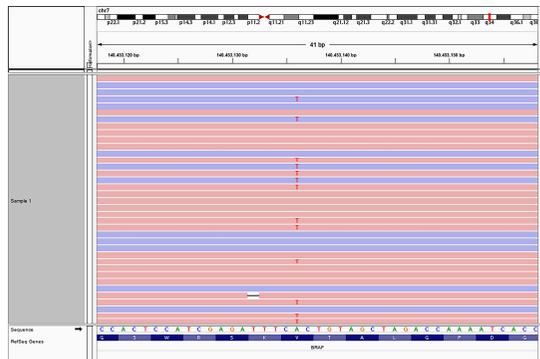


Fig. 4 Analisi dati NGS.

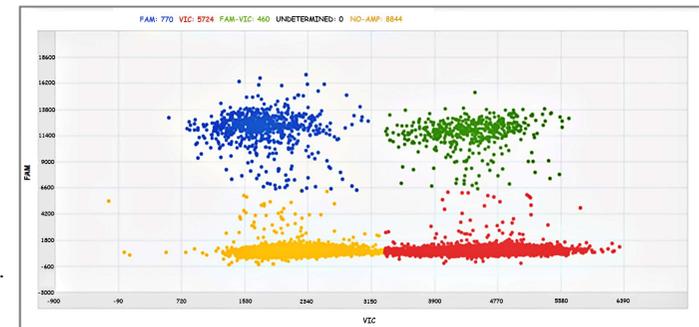


Fig. 5 Analisi dati dPCR.



SAPIENZA
UNIVERSITÀ DI ROMA

ASuRTT _ UFFICIO VALORIZZAZIONE E TRASFERIMENTO TECNOLOGICO
SETTORE BREVETTI E TRASFERIMENTO TECNOLOGICO

➤ <http://uniroma1.it/ricerca/brevetti>