

Informativa Screening Cancro al Colon-Retto: Cologuard

Cosa è il test di screening ColoGuard?

ColoGuard è il nuovo test di screening per il cancro al colon-retto, che integra la ricerca del sangue occulto nelle feci (FIT) con l'analisi e la ricerca di specifiche mutazioni nel DNA insieme a marker epigenetici caratteristici della presenza del tumore al colon-retto. L'analisi di tali marker genetici è effettuata sulle cellule di sfaldamento del colon e del retto che normalmente vengono espulse insieme alle feci.

In particolare il test si compone di quattro parti:

- ricerca del sangue occulto nelle feci per mezzo di test immunochimici ELISA;
- determinazione della metilazione del DNA proveniente dalle cellule di sfaldamento del colon, espulse insieme alle feci, nei geni NDRG4 e BMP3;
- ricerca delle mutazioni del gene KRAS;
- analisi del gene di riferimento ACTB per la stima quantitativa del campione.

Le analisi genetiche vengono effettuate mediante tecnologia brevettata QuARTS™ basata su amplificazione allele specifica in Real Time PCR.

Quali sono i valori di sensibilità e specificità?

La ricerca dei biomarker genetici nelle cellule di sfaldamento del colon e del retto ha mostrato, in uno studio condotto su circa 10.000 casi, una sensibilità totale del 92% contro una sensibilità del 73% della sola ricerca immunoistochimica del sangue occulto nelle feci (FIT). Tuttavia la stratificazione della popolazione secondo criteri istologici ha mostrato una maggiore efficienza del test genetico rispetto al FIT nell'identificazione dei tumori al colon retto di basso grado e delle lesioni precancerose. Segue una tabella riassuntiva dei dati di sensibilità dei test FIT e DNA confrontati rispetto alla diagnosi istologica dopo colonscopia.

Il valore predittivo negativo del test del DNA è calcolato essere 89,8% mentre il valore predittivo negativo del test immunoistochimico per la ricerca del sangue occulto è calcolato essere pari al 96,4%.

Istologico	Positivi DNA test	Positivi FIT	Positivi alla Colonscopia
Tumore al Colon-Retto	60 (92,3%)	48 (73,8%)	65
Tumore al Colon-Retto Stadio I-III	56 (93,3%)	44 (73,3%)	60
Displasia di alto livello	87 (83,7%)	66 (63,5%)	104
Lesioni Precancerose	321 (42,4%)	180 (23,8%)	757
Adenoma (Polipo >1cm)	498 (17,2%)	220 (7,6%)	2893

L'abbinamento del test immunoistochimico FIT con la ricerca dei marker genetici rende ColoGuard uno dei migliori test di screening del cancro al colon oggi disponibili.

Quali possono essere i risultati del test Cologuard?

Il test può dare due tipi di risultati: negativo e positivo. In caso di test negativo è opportuno che il soggetto si sottoponga nuovamente ai test di screening nelle tempistiche consigliate dal medico curante.

In caso di test positivo è consigliabile che il soggetto si sottoponga a test diagnostici di approfondimento quali, ad esempio, la colonscopia.

Avvertenze: raccolta del campione.

In alcuni casi il campione pervenuto può risultare non idoneo all'analisi:

- in assenza di feci;
- il campione deve pervenire presso il laboratorio di lavorazione entro 48 ore dalla raccolta;
- raccolta delle feci in due o più tempi diversi;
- mancata raccolta del campione per la ricerca dell'emoglobina;
- assenza delle etichette con indicati i dati richiesti, in particolare l'ora della raccolta del campione.

In generale il paziente è invitato a seguire correttamente tutte le fasi di raccolta del campione come prescritto dalle istruzioni allegate al kit di prelievo. In caso di necessità e per ulteriori chiarimenti sulla raccolta del campione, spedizione e tempi di refertazione il paziente può contattare il servizio informazioni di Research & Innovation Srl al numero verde 800.031.666 o in alternativa allo 049.8705062.

Avvertenze generali.

ColoGuard è un test di screening non diagnostico, in quanto tale ColoGuard non sostituisce la colonscopia e l'esame istologico. In caso di negatività il paziente ed il medico curante devono comunque attenersi alle linee guida nazionali per lo screening del tumore al cancro del colon-retto.

Bibliografia:

1. Ridge JR, Statz S. Exact Sciences' experience with the FDA and CMS parallel review program. Expert Rev Mol Diagn. 2015 Sep;15(9):1117-24. PMID: 26211481.
2. Dickinson BT, Kisiel J, Ahlquist DA, Grady WM. Molecular markers for colorectal cancer screening. Gut. 2015 Sep;64(9):1485-94. PMID: 25994221.
3. Imperiale TF, Ransohoff DF, Itzkowitz SH, Levin TR, Lavin P, Lidgard GP, Ahlquist DA, Berger BM. Multitarget stool DNA testing for colorectal-cancer screening. N Engl J Med. 2014 Apr 3;370(14):1287-97. PMID: 24645800.