AITIC Associazione Italiana Tecnici Istologia Citologia
XXXXI CONGRESSO NAZIONALE IN TECNICHE DI LABORATORIO BIOMEDICO
02 | 04 DICEMBRE 2024
PALARICCIONE
PALAZZO DEI CONGRESSI RICCIONE
IRCCS "Giovanni Paolo II" PugliaSalute

Dalla FISH al MammaTyper: l'evoluzione della diagnosi di HER2.

G. Genovese[1], L. Schirosi[1], C. Saponaro[1], M. Sonnessa[1], R. D'Aprile[1], C. Traversi[1], F. Colonna, F.A. Zito[1]

[1]Unità di Anatomia Patologica IRCCS Istituto Tumori "G. Paolo II", Bari, Italia.

Introduzione: Le nuove terapie target, come gli anticorpi farmaco-coniugati, stanno cambiando il decorso di diverse patologie, fra cui spicca il carcinoma mammario (Fig.1). Caratterizzare accuratamente lo stato di HER2 in questo tipo di neoplasia, quindi, diventa fondamentale, soprattutto per i tumori a bassa espressione di HER2 (HER2-low). Infatti, è stato riscontrato una risposta ai nuovi farmaci anche in quelle pazienti HER2-low, che in passato non avrebbero beneficiato di questa opzione terapeutica. Questo studio mira a confrontare la riproducibilità del test molecolare Mammatyper® comparato al golden standard che è l'ibridazione in fluorescenza in situ (FISH) per la valutazione di HER2.

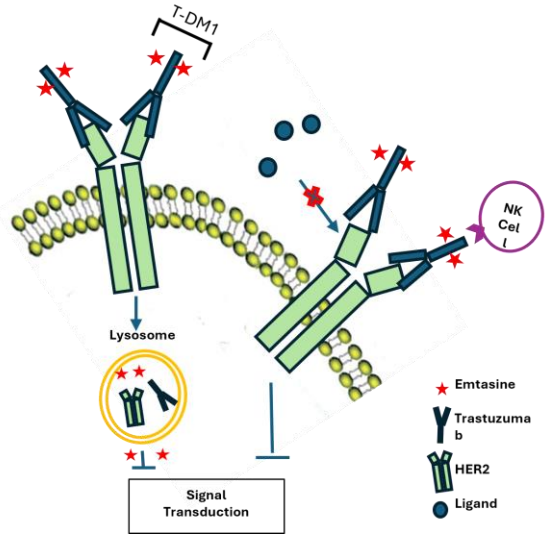

Figura 1: Meccanismo d'azione del trastuzumab emtansina (T-DM1).

Materiali e metodi: Una coorte di 49 campioni di carcinoma mammario, con risultati in prima analisi FISH equivoci, è stata rianalizzata utilizzando il test molecolare Mammatyper® (Fig. 2).

Figura 2: Schema di lavoro del Mammatyper®.

Risultati: 44/49 casi (89.79%) sono stati classificati come HER2 low (n=40) e HER2 ultra low (n=4). 5 casi discordanti (MT+) sono stati confermati essere postivi mediante FISH reflex test, con sonda ZytoLight® SPEC ERBB2/D17S122 (Fig. 3).

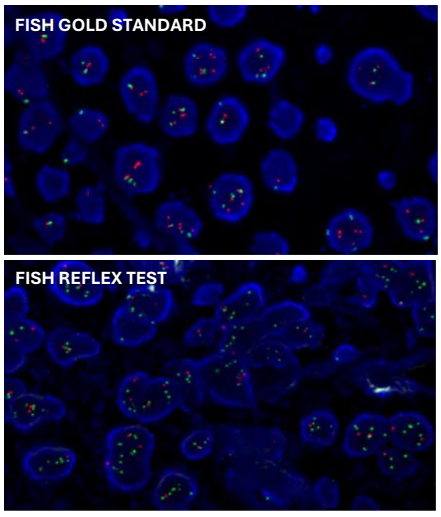

Figura 3: Immagini della FISH con le due sonde.

Conclusioni: Lo stato "equivoco" di HER2 può essere valutato in modo più completo analizzando più componenti molecolari, tra cui proteine, geni e mRNA. Mammatyper® offre un metodo standardizzato e preciso per quantificare i biomarcatori di carcinoma mammario, in particolare nei casi in cui la valutazione FISH è borderline. Questa migliore caratterizzazione può contribuire a una gestione più efficace del paziente.