

Rassegna Stampa

■ **CONSORZIO PER LA GENETICA MOLECOLARE UMANA** / Attivo da 10 anni a Monza

Punto di riferimento nazionale

Istituto dall'Università di Milano-Bicocca, dal Cam e Fondazione Tettamanti

Nella prevenzione e la cura di molte malattie è in corso un salto di qualità epocale, grazie ai notevoli progressi della genetica molecolare. Già da 10 anni ha accettato questa sfida il Consorzio per la Genetica Molecolare Umana di Monza.

Nato da un'intuizione dall'Università di Milano-Bicocca, dal **Centro Analisi Monza (Cam)** e dalla Fondazione Tettamanti, è un polo per la diagnostica molecolare in grado di offrire un servizio innovativo di analisi alle strutture sanitarie, supporto tecnico scientifico a progetti di ricerca, nonché di attivare proprie linee di ricerca, in particolare nell'ambito delle mutazioni e dei polimorfismi genetici legati a malattie umane.

"Nei prossimi anni", spiega Alberto Piperno, direttore del Consorzio, "la richiesta di test genetici in medicina aumenterà sempre di più, trovando numerosi e cruciali campi di applicazione: dalla diagnosi e prognosi di malattie ereditarie all'identificazione dei portatori sani e alla predizione del rischio-malattia nei familiari. Dall'individuazione

di varianti genetiche predisponenti allo sviluppo di malattie multifattoriali comuni come quelle cardiovascolari, tumorali e neurodegenerative, fino alla caratterizzazione genetica individuale a scopo medico-legale o volta all'identificazione di nuovi difetti genetici. Per alcuni di questi test diagnostici, soprattutto quelli inerenti a malattie rare, il Consorzio è un punto di riferimento nazionale e internazionale".

Il Consorzio offre un catalogo di test già notevolmente ampio ma in continua evoluzione, grazie alla costante attività di ricerca che il Consorzio porta avanti autonomamente o in termini di supporto a enti terzi.

"Il sequenziamento del genoma umano", sottolinea Piperno, "ha fornito una enorme quantità di dati che oggi costituisce l'intelaiatura per ulteriori e potenti salti di conoscenze e applicazioni, grazie all'utilizzo delle nanotecnologie e delle tecniche di 'Next Generation Sequencing' (Ngs). La nostra attività di ricerca e di consulenza si sta sviluppando proprio in tale direzione, concentrando sulle nuove tecnologie volte a identificare le com-

plesse interazioni genetiche responsabili delle manifestazioni cliniche nelle malattie ereditarie classiche, della suscettibilità allo sviluppo di malattie multifattoriali e delle diverse risposte individuali ai farmaci. In particolare, le tecniche di Ngs permettono di sequenziare ampie regioni di Dna (fino all'intero genoma), in modo affidabile, rapido e relativamente poco costoso, tanto che nei prossimi anni esse diventeranno pratica comune nei laboratori di biologia molecolare".

Le ricadute in termini di applicazioni coinvolgono sia la diagnosi che la terapia.

Per le malattie monogeniche, il Consorzio sta applicando le tecniche di Ngs allo studio dei geni coinvolti nei processi regolatori delle vie metaboliche coinvolte nello svi-

luppo di specifiche patologie come quelle del metabolismo del ferro (dall'anemia al sovraccarico di ferro) e le malattie metaboliche dell'infanzia in collaborazione con centri di riferimento presenti all'interno delle strutture dell'ospedale San Gerardo di Monza, della Fondazione Mbbm e dell'Università di Milano-Bicocca.

Per quanto riguarda invece le

malattie tumorali, al Consorzio vengono eseguite indagini per la definizione del rischio genetico nello sviluppo del tumore della mammella e del colon che richiedono una particolare e complessa attività di relazione fra laboratorio, referenti oncologi e specialisti in genetica medica per realizzare un percorso ad hoc per la diagnosi nel soggetto e per lo studio dei familiari a rischio.

Infine, il Consorzio è molto attivo anche nella farmacogenetica applicata alle patologie tumorali, grazie all'intensa collaborazione con l'unità operativa di oncologia dell'ospedale San Gerardo.

Le indagini eseguite su porzioni di tessuto neoplastico permettono di identificare la presenza o l'assenza di mutazioni di alcuni geni che regolano specifiche proteine che sono oggi target delle cosiddette terapie intelligenti, vale a dire quelle che utilizzano farmaci (anticorpi monoclonali) che inibiscono l'attività di queste specifiche proteine. "L'identificazione di nuove molecole, di nuovi farmaci e l'analisi molecolare", conclude Piperno, "costituiscono di fatto la rivoluzione dell'approccio terapeutico antitumorale di questi ultimi anni e degli anni a venire".



La sede del Consorzio per la genetica molecolare umana di Monza



Uno dei laboratori del Consorzio