

Conoscere le sequenze genetiche permette di prevenire (e curare) malattie e sindromi gravi

Grazie alla lettura del **Dna** il corpo non ha più segreti

di **Carolina Saporiti**

Si dice ricerca e si pensa alla medicina, dove in effetti l'innovazione è in qualsiasi campo. L'Italia, nonostante i grossi tagli, non è messa male. «Abbiamo competenze buone e possiamo contare su una formazione eccellente. Il limite è la mancanza di fondi o ancora di più la loro cattiva distribuzione» afferma Marcella Attimonelli, professore associato in biologia molecolare all'Università di Bari. Se parliamo degli ultimi anni, non si può non pensare ai test genetici del Dna che hanno trasformato il settore della diagnostica. L'innovazione principale è il sequenziamento di nuova generazione che consente di analizzare tutti i geni di un individuo consentendo allo stesso tempo ai medici una più veloce diagnosi e permettendo anche un significativo risparmio.

La possibilità di effettuare test genetici ha visto un incremento esponenziale negli ultimi anni e la modalità stessa di esecuzione dei test sta attraversando un cambiamento radicale grazie all'introduzione di nuove tecnologie di analisi del Dna, appunto il sequenziamento su larga scala. Avanzamenti grazie ai quali l'esame della componente genetica sta addirittura diventando prioritario rispetto alla pratica clinica. Esistono test di diverso tipo: i test diagnostici che consentono di stabilire o confermare una diagnosi sospettata; i test preclinici o presintomatici che riguardano malattie genetiche; i test per l'identificazione dei portatori sani di malattie autosomiche recessive particolarmente frequenti. Su questi l'Italia, e in particolare la Sardegna, è sempre stata all'avanguar-



Screening prenatale
Lo studio del corredo cromosomico del feto evita esami invasivi come la villocentesi

dia. «Nel 1975 - racconta Giovanni Romeo, docente di Genetica all'università di Bologna e direttore della European School of Genetic Medicine - in quella regione il professore Antonio Cao iniziò lo screening per la talassemia beta. Ed è proprio lì che sono stati sviluppati i test per scoprire i portatori sani».

Contemporaneamente, si stanno affermando test non invasivi che riguardano principalmente diagnosi e screening prenatale che consistono nella valutazione del Dna fetale di origine fetale nel sangue materno. Il Cam di Monza è stato il primo in Italia a introdurre nel 2013 questa nuova opportunità diagnostica grazie alla quale si è registrata una significativa riduzione di am-

niocentesi e villocentesi. Oggi in Italia sono disponibili in ambito privato i test di screening per la trisomia 21, la sindrome di Down, basati su questa tecnica. Un esempio di eccellenza è poi rappresentato dal test neoBona, che rileva il rischio di anomalie cromosomiche nel feto. «A differenza degli altri test prenatale non invasivi - spiega Vincenzo Cirigliano, direttore del Laboratorio di genetica molecolare Labco Diagnostics Barcelona - l'analisi del campione viene realizzata tramite sequenziamento massivo parallelo con letture del Dna di tipo *paired-end* invece che *single-end*».

Tecniche analoghe sono attualmente utilizzate in fase sperimentale anche in ambito oncologico, per esempio per l'analisi del Dna rilasciato nella circolazione sanguigna dalle cellule tumorali. La chiamano biopsia liquida, ma occorre ancora qualche anno prima che diventi pratica comune.

L'altra faccia dell'innovazione nella diagnostica è rappresentata dall'*imaging*: gli esami radiologici diventano sempre più precisi e funzionali, soprattutto in oncologia, «permettendo di individuare prima e con più precisione la parte più o meno attiva di un tumore» spiega Luigi Solbiati, specialista in radiodiagnostica e radioterapia che, insieme ad Alessandro Rotilio, sta portando avanti un progetto di ricerca con una startup nata fuori dall'ambiente accademico. Endosight, vincitrice di Ibm SmartCamp, è un sistema di imaging avanzato che analizza le immagini e le trasforma in dati per identificare le diverse strutture biologiche, fisiologiche e patologiche dei tumori. Rispetto alla biopsia è più veloce, economico e meno invasivo.