



## Genetica. È operativo Bioscience Genomics, lo spin off di Tor Vergata che consente lo screening genetico non invasivo prenatale

**L'iniziativa nasce dall'accordo tra la cinese BGI, Bioscience Institute di San Marino e l'ateneo romano. Il G-test sarà distribuito grazie ad apposite convenzioni con i reparti di ginecologia dei più grandi ospedali italiani. I campioni di sangue arriveranno a Tor Vergata seguendo rigidi protocolli di trasporto.**



**20 MAG** - Gli strumenti biotecnologici e bioinformatici incontrano l'Università di Tor Vergata nella genetica: è italiano il primo polo universitario per lo screening genetico non invasivo prenatale (delle patologie cromosomiche) basato sul sequenziamento di frammenti di Dna fetale libero circolante nel sangue della gestante. Nasce dall'accordo tra la cinese BGI, il più grande gruppo mondiale di genomica, Bioscience Institute di San Marino e l'ateneo romano.

Obiettivo: raffinare lo screening delle patologie genetiche in epoca prenatale per offrire una tempestiva e corretta informazione alle coppie a rischio; fornire il supporto della Genetica Medica agli operatori della Medicina Fetale e ai Ginecologi che gestiscono il primo trimestre di gravidanza; coltivare le conoscenze, sviluppare e migliorare le tecnologie e puntare sull'innovazione. E allo stesso tempo continuare la ricerca sulla terapia genica per le malattie oggi prive di una cura che verrebbero precocemente individuate con il test. È progetto di "terza missione" in cui gli atenei prevedono finanziamenti esterni a progetti di ricerca e di innovazione. Non solo: un approccio di ultima generazione allo screening non invasivo delle patologie cromosomiche più comuni, dalla Sindrome di Down alle trisomie 13, e 18; alcune sindromi da delezione come la "Cri du Chat", la Sindrome Di George, e alcune malattie mendeliane.

Nel 1997 è stato messo in evidenza in uno studio pubblicato sulla rivista "Lancet" (Lo et al., Lancet, 1997) che nel sangue materno, a partire dalla quinta settimana di gestazione, sono presenti dei frammenti di DNA fetale libero, che può arrivare a presentare la concentrazione del 5 -10%; tale risultato ha reso gradualmente possibile l'utilizzo di questo materiale biologico per la rilevazione di alcune anomalie genetiche fetali. Studio confermato proprio dal gruppo di Tor Vergata due anni dopo che ha effettuato per la prima volta la diagnosi prenatale di distrofia miotonica fetale nel sangue materno.

Attualmente, grazie all'evoluzione tecnologica delle piattaforme di Next Generation Sequencing - (NGS) ed in particolare con lo sviluppo della metodica definita "Massively Parallel Shotgun Sequencing" (MPSS) e allo sviluppo di sofisticati algoritmi di elaborazione, si riesce ad effettuare la valutazione del DNA libero del feto presente nel plasma materno. Il test effettuato sul DNA presente nel plasma materno è stato validato attraverso numerosi studi pubblicati su prestigiose riviste scientifiche internazionali, che hanno riconosciuto a questo esame di screening un'accuratezza superiore al 99%. I campioni studiati provengono da un semplice prelievo di sangue materno, non esponendo ad alcun rischio il feto al contrario di ciò che accade con le tradizionali tecniche invasive.

Una realtà che riunisce un approccio a 360°: dallo screening, alla diagnosi, sino al counseling genetico per le mamme in attesa che prima vedevano viaggiare il proprio campione di sangue all'altro capo del mondo, attendere diversi giorni per avere i risultati e poi iniziare una lunga ricerca della struttura giusta da cui far seguire la nascita di un bambino per una diagnosi genetica.

"I nuovissimi laboratori rappresentano un modello di 'filiera corta' dai risvolti estremamente importanti: produciamo, distribuiamo e analizziamo in Italia il G-test (sigla di Genetic Test), il tutto secondo le stringenti norme regolatorie italiane ed europee - spiega **Giuseppe Novelli**, Rettore di Tor Vergata e genetista - In secondo luogo possiamo gestire quelle che sono ormai informazioni 'sensibili' come i dati genetici della donna e del nascituro, in maniera rigorosa. Bioscience Genomics infatti opera secondo le direttive di un codice etico che hanno il proprio fulcro nel consenso informato e nella protezione dei dati, inseriti in una apposita banca e il rispetto della privacy".

Il G-test sarà distribuito grazie ad apposite convenzioni con i reparti di ginecologia dei più grandi ospedali italiani. I campioni di sangue arriveranno a Tor Vergata seguendo rigidi protocolli di trasporto: "Subito dopo il prelievo si attiva la cosiddetta 'catena di custodia' che prevede una speciale etichettatura del campione che ne garantisce la titolarità e la tracciabilità, l'assegnazione ad un corriere convenzionato e lo stoccaggio del materiale biologico secondo i più elevati standard di sicurezza" prosegue Novelli. Tutto il processo di analisi avviene presso la Bioscience Genomics sita nell'ateneo in collaborazione con la UOC di Genetica Medica del Policlinico Universitario di Tor Vergata. La Bioscience Genomics è attrezzata con le più

### iPiùletti (ultimi 7 giorni)

- 1 Pillola 5 giorni dopo senza ricetta. Le parafarmacie all'Aifa: "Ma noi la possiamo vendere? Nessuna indicazione, grossisti confusi"
- 2 Cancro. Ecco tutti i nuovi farmaci in arrivo. Sono moltissimi, in diversi campi. Ma i sistemi sanitari tremano per il loro impatto economico
- 3 Epatite C. Il grande dilemma: abbiamo i farmaci per stroncarla ma non i soldi per comprarli per tutti. Unica possibilità: prezzo e gare europee
- 4 Sclerosi multipla. Colpa di un gene se l'interferone non funziona. Scoperta apre a nuovi trattamenti
- 5 Settimana nazionale Celiachia. Niente diagnosi nel 75% dei casi. Il convegno al Senato: "Attenzione non deve diventare una moda"
- 6 Tar Lazio: "Clinica e assistenza non possono essere separate". Bocciata la delibera regionale che affidava a dirigenti delle professioni sanitarie la direzione dell'attività assistenziale
- 7 Legge 40. Cadono gli ultimi divieti. La Corte Costituzionale dice sì alla diagnosi preimpianto per le coppie fertili con patologie genetiche
- 8 Milillo (Fimmg): "Noi abbiamo un progetto chiaro per la medicina generale. Proporlo e difenderlo non vuol dire essere arroganti"
- 9 Intervista a Mandelli (Fofi): "FarmacistaPiù la 'casa' dei farmacisti italiani"
- 10 XV convegno ingegneri clinici. Le sfide? Migliorare organizzazione e gestione dei dispositivi medici garantendo innovazione

moderne tecnologie di sequenziamento del DNA, che permettono la più alta affidabilità del test rispetto a quelli disponibili. Il G-test infatti è attualmente l'unico con una attendibilità del 99% e un numero di falsi positivi pari allo 0,05%.

Soprattutto per la prima volta è possibile una 'presa in carico' globale della famiglia nel caso in cui il test dia un risultato positivo" sottolinea il professor Novelli "Un test positivo attiva immediatamente un team multidisciplinare. Se l'ospedale che ha in carico la paziente ha al suo interno un centro di genetica medica, a loro trasferiamo tutte le informazioni, in caso contrario convochiamo la gestante che viene seguita dal nostro servizio di genetica medica composto da ginecologi, genetisti e psicologi per una complessa e delicata attività di counseling".

Ultimo ma non meno importante, l'aspetto occupazionale della nuova start up: Bioscience Genomics ha nel proprio organico 5 giovani biologi assunti a tempo indeterminato che hanno trascorso ad Hong Kong un intenso periodo di formazione, successivamente abbiamo ospitato gli esperti cinesi (biologi, ingegneri e bioinformatica) durante la messa a punto del laboratorio. **Lo spin off Bioscience Genomics sta realizzando un'altra piattaforma di genomica, identica a quella di Roma, presso l'Ospedale San Raffaele di Milano che sarà pronta all'inizio del prossimo autunno.** Ciò per dare una maggiore copertura del territorio ed estendere l'assistenza genetica al Nord Italia con un autorevole centro geograficamente strategico. Parole chiave: screening, test genetico, neonatale, genomica, DNA, cromosomi, Sindrome di Down, gravidanza, gravidanza, amniocentesi, counseling genetico.

**20 maggio 2015**

© RIPRODUZIONE RISERVATA

*articoli precedenti*

- :: [Fibrillazione atriale. Non sospendere l'anticoagulazione nelle procedure di ablazione](#)
- :: [Schizofrenia. FDA approva nuova versione long-acting del paliperidone](#)
- :: [OMS. Nuovi casi di Ebola in Guinea e Sierra Leone](#)
- :: [Assobiomedica rinnova i vertici di 4 Associazioni del settore](#)
- :: [Asma. Farmaco sperimentale attenua la risposta asmatica nei pazienti allergici](#)

IlFarmacista online

Quotidiano della Federazione  
degli Ordini  
dei Farmacisti Italiani  
[www.fofi.it](http://www.fofi.it)

Direttore responsabile

Andrea Mandelli

Direttore editoriale

Cesare Fassari

Editore

Edizioni Health Communication  
srl

[contatti](#)

P.I. 08842011002

Riproduzione riservata.



Copyright 2010 © Health Communication Srl. Tutti i diritti sono riservati | P.I. 08842011002 | iscritta al ROC n. 14025 | Per la Uffici Commerciali Health Communication Srl