

SPOTLIGHT

Il concorso "Folletto. Pensa Pulito" ■ Il test genetico prenatale non invasivo per lo screening delle malattie cromosomiche diventa made in it;

IL TEST GENETICO PRENATALE NON INVASIVO PER LO SCREENING DELLE MALATTIE CROMOSOMICHE DIVENTA MADE IN ITALY

Medicina/Salute

Nessun commento su il test genetico prenatale non invasivo per lo screening delle malattie cromosomiche diventa made in Italy

Like Share 438

Search The Site ...



Diventa operativo Bioscience Genomics, lo spin off universitario di Tor Vergata nato dall'accordo tra il colosso BGI e Bioscience Institute

Le più avanzate tecnologie biotecnologiche e bioinformatiche sposano la storica tradizione dell'Università di Tor Vergata nella genetica. Nato 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.

Un grande 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.**

ARTICOLI SUGGERITI



Un derby di 30 anni
05/2015



Presentato alla stampa di settore il cartellone 2015/16 del Teatro San Babila
05/2015



Leiji Matsumoto in mostra a Torino
05/2015



A Milano colazione gratuita per tutti al Dolce Buongiorno Findus Temporary Bar!
05/2015



Vanita Club by Chapeau: 16/5 Inaugurazione con Andrea Mattei (m2o) e Rallo
05/2015

Una realtà che riunisce, per la prima volta, 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 il **Professor 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 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.



amniocentesi counseling genetico cromosomi DNA genomica gestazione
 gravidanza neonatale screening Sindrome di Down test genetico

Like this Article? Share it!

Tweet



Related Post

