



DIRE

SANITA'. A TOR VERGATA TEST GENETICO PRENATALE 'MADE IN ITALY'

giovedì 21 maggio 2015

ZCZC

DRS0010 3 LAV 0 DRS / WLF

AL VIA SPIN OFF UNIVERSITARIO CON BGI E [BIOSCIENCE INSTITUTE](#)

(DIRE) Roma, 21 mag. - Le piu' avanzate tecnologie biotecnologiche e bioinformatiche sposano la storica tradizione dell'Universita' di 'Tor Vergata' nella genetica: e' 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. Nato dall'accordo tra l'Ateneo romano, la cinese Bgi (il piu' grande gruppo mondiale di genomica) e il [Bioscience Institute](#) di San Marino, tale polo avra' l'obiettivo "di raffinare lo screening delle patologie genetiche in epoca prenatale per offrire una tempestiva e corretta informazione alle coppie a rischio e fornire il supporto della genetica medica agli operatori della medicina fetale e ai ginecologi che gestiscono il primo trimestre di gravidanza".

E ancora: "Si potranno anche coltivare le conoscenze- spiegano- per 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', dunque, 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 piu' comuni, dalla sindrome di Down alle trisomie 13, e 18".

Nel 1997, proseguono gli esperti, "e' 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 puo' 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', questo, due anni dopo che ha effettuato per la prima volta la diagnosi prenatale di distrofia miotonica fetale nel sangue materno.(SEGUE)

(Com/Cds/Dire)
10:24 21-05-15

NNNN

NNNN

ZCZC

DRS0011 3 LAV 0 DRS / WLF

SANITA'. A TOR VERGATA TEST GENETICO PRENATALE 'MADE IN ITALY' -2-

(DIRE) Roma, 21 mag. - Attualmente, grazie all'evoluzione tecnologica delle piattaforme di Next Generation Sequencing (NGS), in particolare con lo sviluppo della metodica definita "Massively parallel shotgun sequencing" (MPSS), insieme 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- spiegano gli esperti- e' 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 cio' che accade con le tradizionali tecniche invasive".

Una realta' che riunisce insomma 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



Regioni.it

Iscriviti

Puoi ricevere via e-mail nei giorni feriali la nostra newsletter **Regioni.it**, che pubblica documenti e notizie sul sistema delle autonomie e delle regioni.

Per iscriverti [clicca qui](#)

Aggiornati anche su Facebook cliccando "mi piace" sulla pagina FB di Regioni.it



Oppure segui @regioni_it su Twitter

feed RSS

widget

21/05/2015



risvolti estremamente importanti- sottolinea Giuseppe Novelli, rettore di 'Tor Vergata' e genetista: produciamo, distribuiamo e analizziamo in Italia il G-test (sigla di Genetic Test), il tutto secondo le stringenti norme regolatorie italiane ed europee. 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".(SEGUE)

(Com/Cds/Dire)
10:24 21-05-15

NNNN

NNNN

ZCZC

DRS0012 3 LAV 0 DRS / WLF

SANITA'. A TOR VERGATA TEST GENETICO PRENATALE 'MADE IN ITALY' -3-

(DIRE) Roma, 21 mag. - Il G-test sara' distribuito grazie ad apposite convenzioni con i reparti di ginecologia dei piu' grandi ospedali italiani. E i campioni di sangue arriveranno a 'Tor Vergata' seguendo rigidi protocolli di trasporto. "Subito dopo il prelievo- prosegue ancora Novelli- si attiva la cosiddetta 'catena di custodia', che prevede una speciale etichettatura del campione che ne garantisce la titolarita' e la tracciabilita', l'assegnazione ad un corriere convenzionato e lo stoccaggio del materiale biologico secondo i piu' elevato standard di sicurezza". 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- informano dall'Ateneo- e' attrezzata con le piu' moderne tecnologie di sequenziamento del DNA, che permettono la piu' alta affidabilita' del test rispetto a quelli disponibili. Il G-test infatti e' attualmente l'unico con una attendibilita' del 99% e un numero di falsi positivi pari allo 0,05% . I ricercatori di 'Tor Vergata' e i tecnici della BGI stanno sviluppando tra l'altro protocolli innovativi di genomica per estendere il test di screening anche alle sindromi da delezione come la 'Cri du Chat', la Sindrome Di George, e alcune malattie monogeniche".

Inoltre, per la prima volta, fa sapere ancora il professor Novelli, "sara' possibile una 'presa in carico' globale della famiglia nel caso in cui il test dia un risultato positivo. 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 attivita' di counseling".(SEGUE)

(Com/Cds/Dire)
10:24 21-05-15

NNNN

NNNN

ZCZC

DRS0013 3 LAV 0 DRS / WLF

SANITA'. A TOR VERGATA TEST GENETICO PRENATALE 'MADE IN ITALY' -4-

(DIRE) Roma, 21 mag. - Ultimo ma non meno importante, l'aspetto occupazionale della nuova start up: Bioscience Genomics ha nel proprio organico "cinque 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 infine realizzando un'altra piattaforma di genomica, identica a quella di Roma, presso l'Ospedale San Raffaele di Milano, "che sara' pronta all'inizio del prossimo autunno. Cio' per dare una maggiore copertura del territorio ed estendere l'assistenza genetica al Nord Italia- concludono- con un autorevole centro geograficamente strategico".

(Com/Cds/Dire)
10:24 21-05-15

NNNN

NNNN

