

LE SFIDE DELLE TECNOLOGIE DIGITALI PER LA SALUTE DEL FUTURO

CENTRO INTERDIPARTIMENTALE
PROSIT
PROMOZIONE DELLA SALUTE E INFORMATION TECHNOLOGY



Convegno ProSIT 2022

**Il processo decisionale
clinico-diagnostico in genetica**

Emanuele Agolini, PhD
Ospedale Pediatrico Bambino Gesù

Simone Gardini, CEO
GenomeUp

Pisa, 8 Luglio 2022
Polo Didattico S. Rossore 1938 – Via
Risorgimento 23

In Europa, viene definita come **rara** una **malattia** che colpisce meno di **185.000** persone o con meno di **5** casi su **10.000** abitanti



In Italia sono presenti circa **2.000.000** di pazienti affetti da MR di cui il 70% sono bambini.
Costituiscono un'**emergenza sanitaria** e **sociale**



Colpiscono un bambino ogni **2.000 nati**



Attualmente ne sono conosciute **8000**



Il **72%** delle MR sono **genetiche** ossia dovute ad un'alterazione del **DNA**

Branca della biologia che studia i **geni** ed in particolare si occupa dell'analisi della loro:

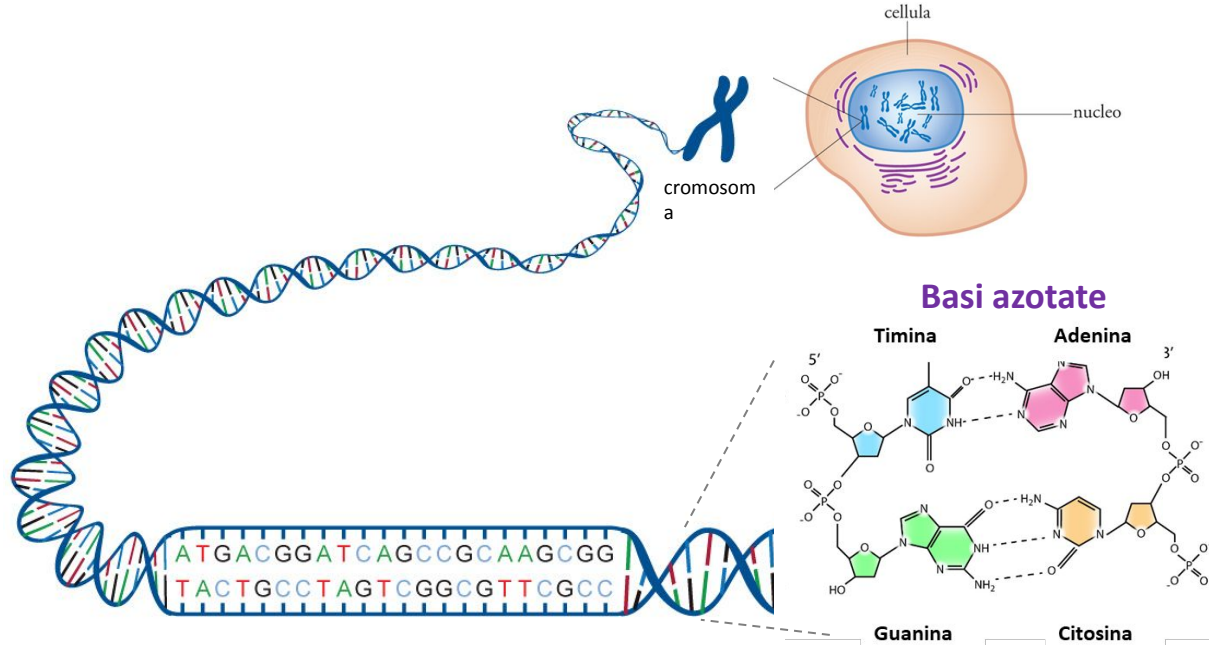
- **Struttura**
- **Funzione**
- **Trasmissione**
e



Si occupa inoltre della caratterizzazione dei geni coinvolti nello sviluppo di determinate malattie, nell'identificazione dei difetti genetici causativi e nello studio delle modalità attraverso cui queste alterazioni vengono trasmesse.

- I **geni** sono le unità fisiche e funzionali del **genoma** inteso come:
 - ✓ Insieme dell'informazione genetica di una cellula
 - ✓ Totalità del DNA cellulare
 - ✓ Patrimonio ereditario dell'organismo a cui appartiene
- Trasportano l'informazione da una generazione alla successiva
- Sono costituiti da una sequenza di **DNA**
- Nelle cellule il genoma è organizzato sotto forma di strutture compatte chiamate **cromosomi**

Il DNA umano contiene circa **3.2 miliardi di paia di basi**
Il *sequenziamento* è la lettura delle basi del DNA



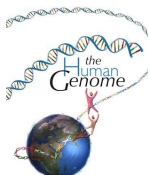
L'evoluzione del sequenziamento del dna



1975
Fred Sanger sviluppa il suo metodo per il sequenziamento del DNA



1983
Mullis sviluppa la reazione a catena della polimerasi (PCR)



1990
Parte il progetto genoma umano con l'obiettivo di sequenziare le 3mld di basi del DNA umano



2000
454 Corporation sviluppa la prima tecnologia di sequenziamento di nuova generazione (NGS)



Emanuele Agolini



1977

Walter Gilbert and Allan Maxam sviluppano il loro metodo per il sequenziamento del DNA



1986

Applied Biosystems mette in commercio il primo sequenziatore



2003

Il progetto genoma umano è completato con due anni di anticipo



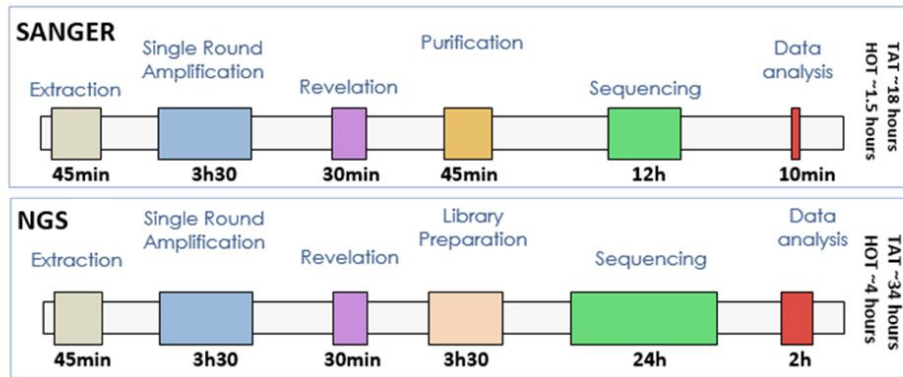
2000/oggi

Vengono sviluppate diverse tecnologie NGS con capacità sempre più elevata



Sanger vs next generation sequencing

Le tecniche di Next Generation Sequencing (NGS), anche dette di High-throughput Sequencing, consentono, a differenza del metodo Sanger, il sequenziamento parallelo (simultaneo) di numerose porzioni di DNA (geni).



Pochi geni

Pochi pazienti

Migliaia di geni

Centinaia di pazienti

L'avvento delle tecnologie di next-generation sequencing (NGS) ha cambiato radicalmente l'approccio allo studio delle malattie genetiche rare rendendo possibile la scoperta di numerosi nuovi geni-malattia e la messa a punto di test molecolari diagnostici, con una riduzione impressionante dei tempi e dei costi rispetto al passato.



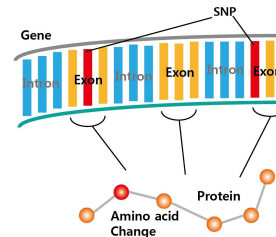
WHOLE GENOME SEQUENCING (WGS)

Sequenziamento delle regioni codificanti e non codificanti (intero genoma)



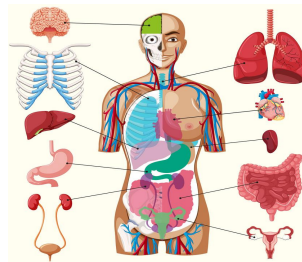
WHOLE EXOME SEQUENCING (WES)

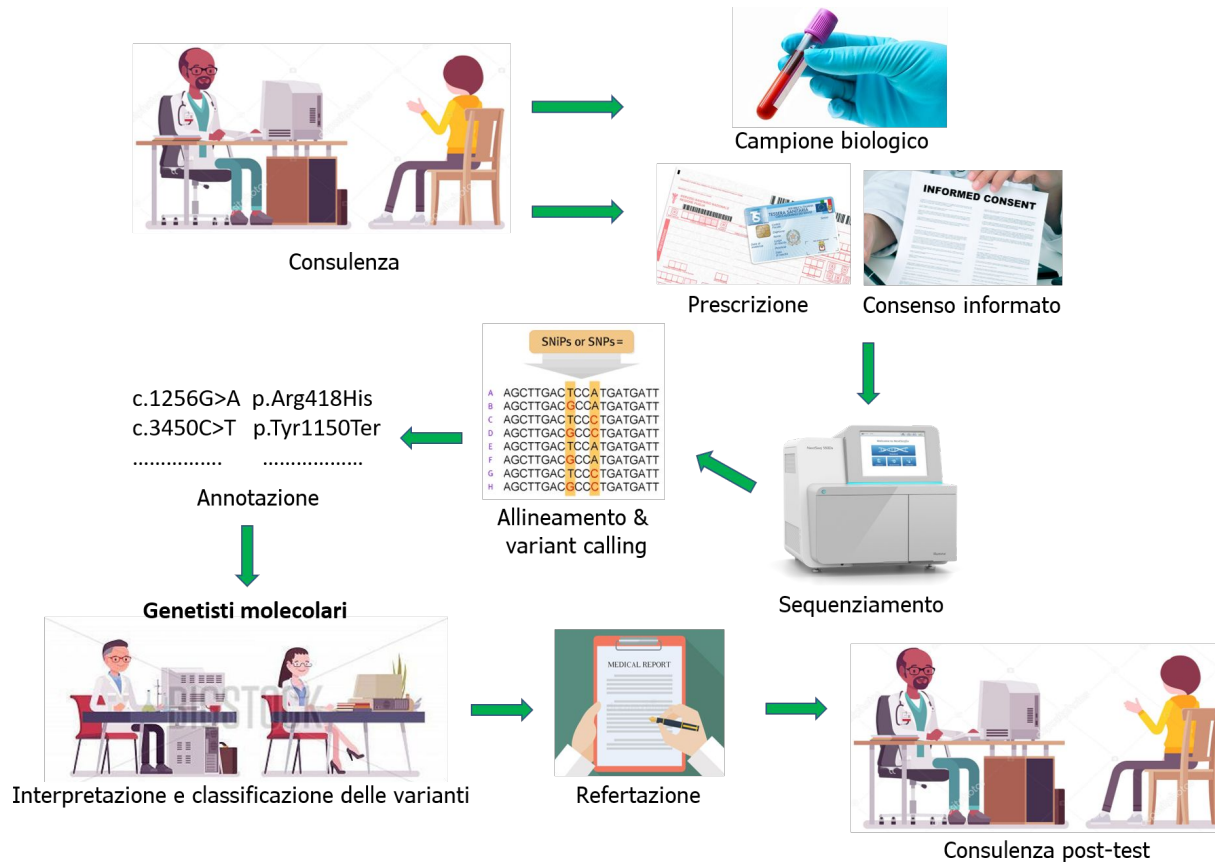
Sequenziamento delle regioni codificanti (1-2% del genoma)

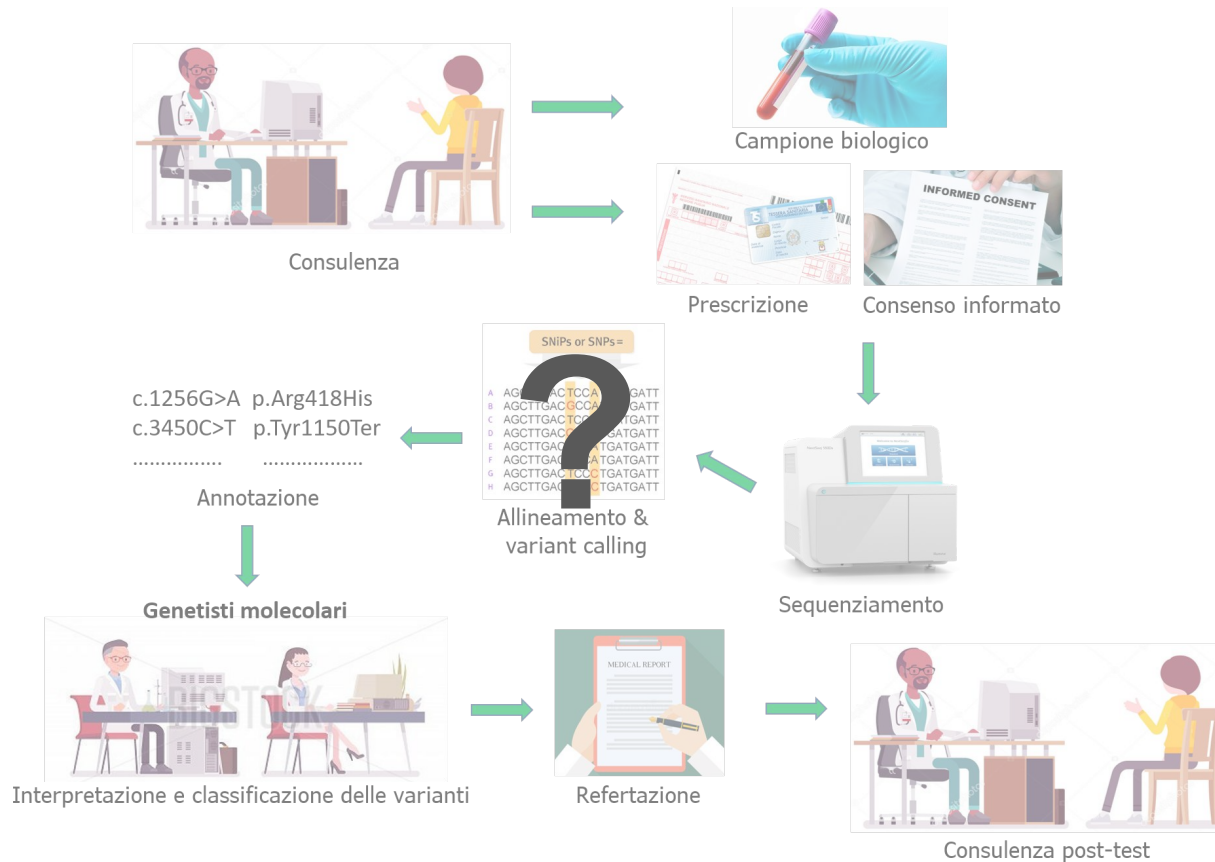


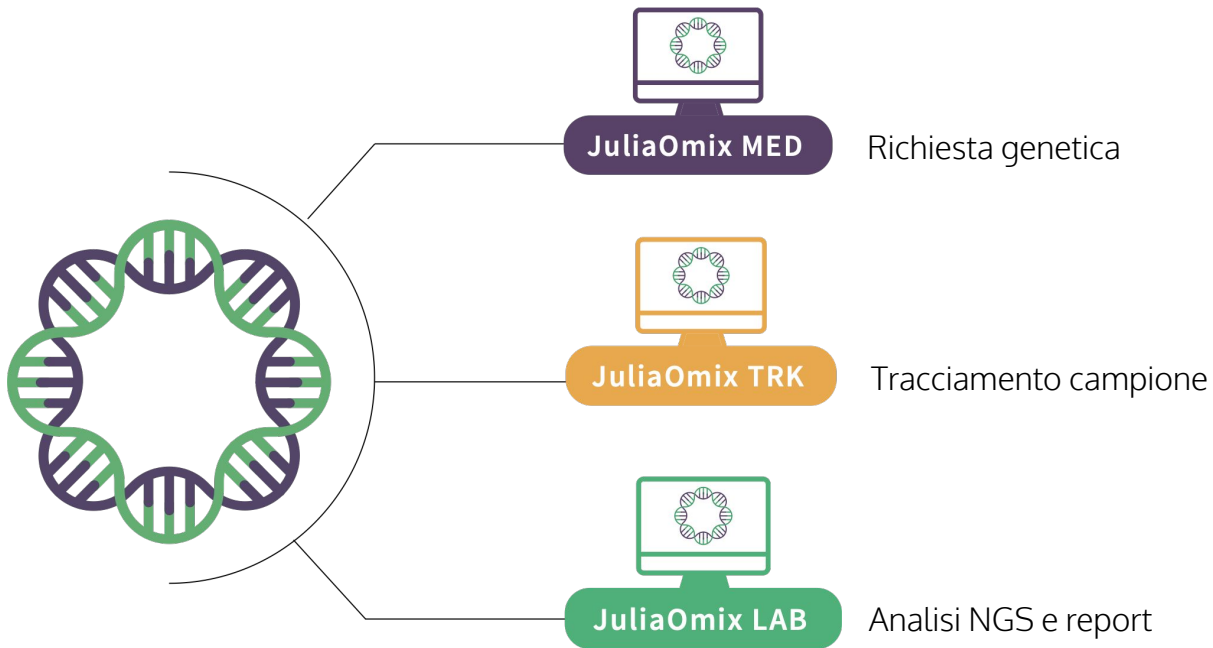
TARGETED EXOME/GENE PANELS

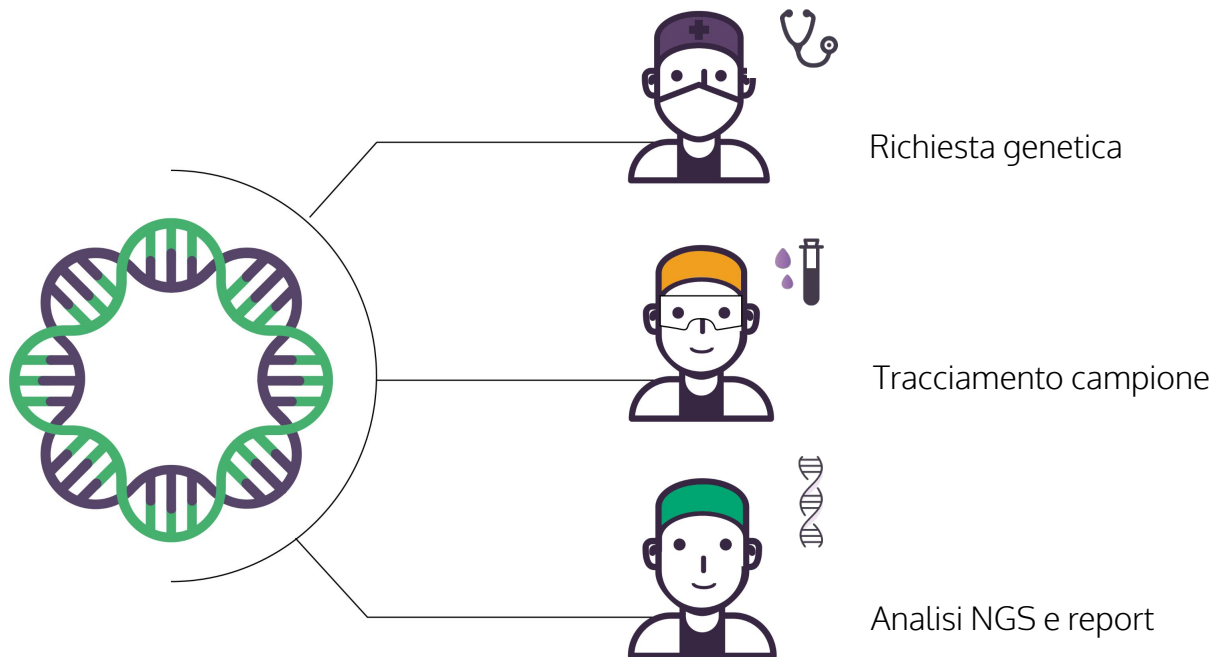
Sequenziamento di tutti i geni-malattia noti (esoma clinico) o di geni specifici per patologia (es. pannello neuro, cardio)













OSPEDALE



JuliaOmix MED





JuliaOmix TRK




JuliaOmix LAB





CLINICA




JuliaOmix MED

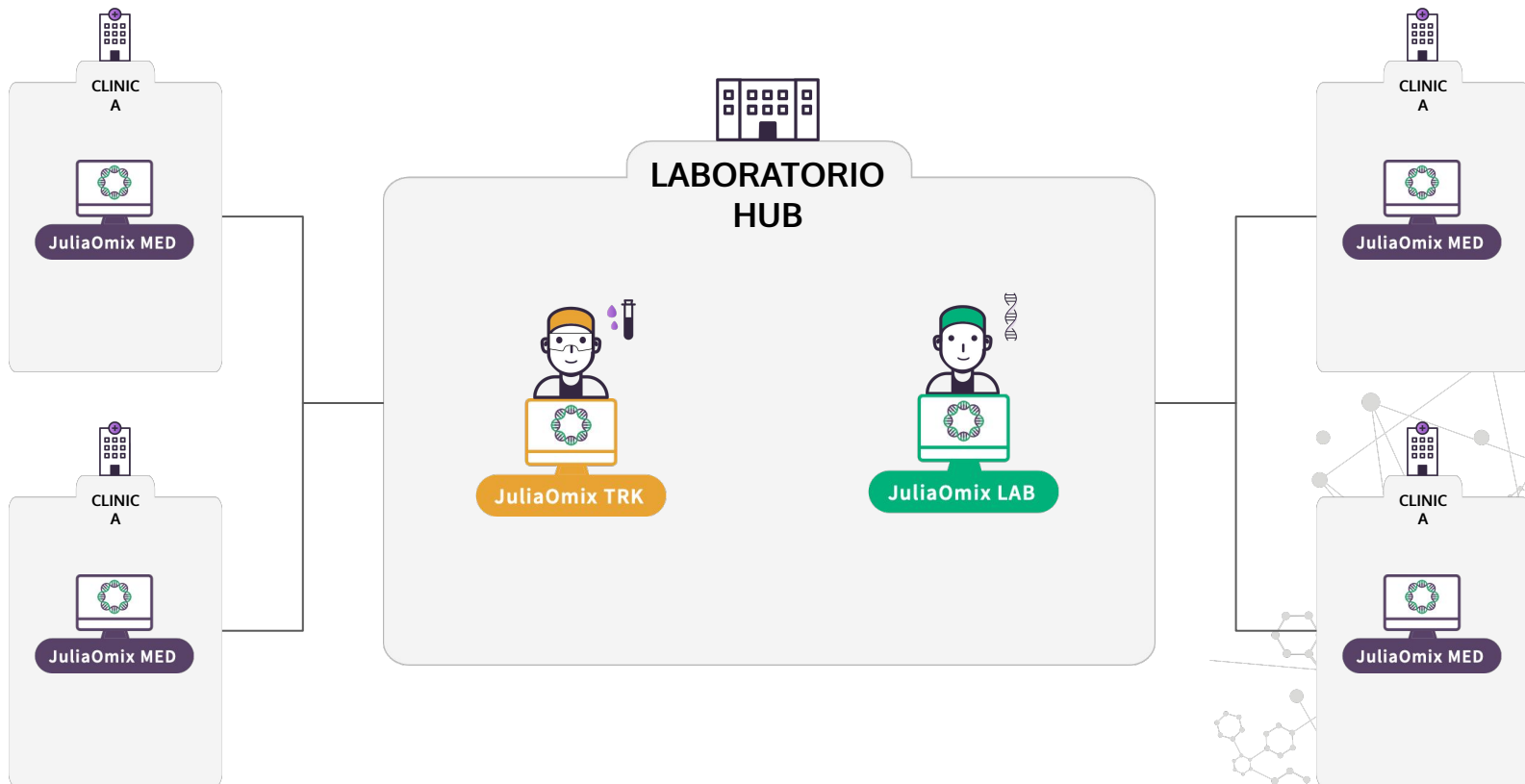

LABORATORIO

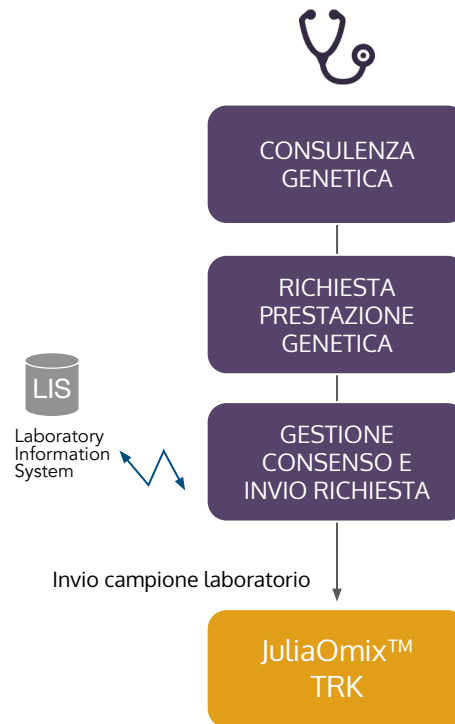
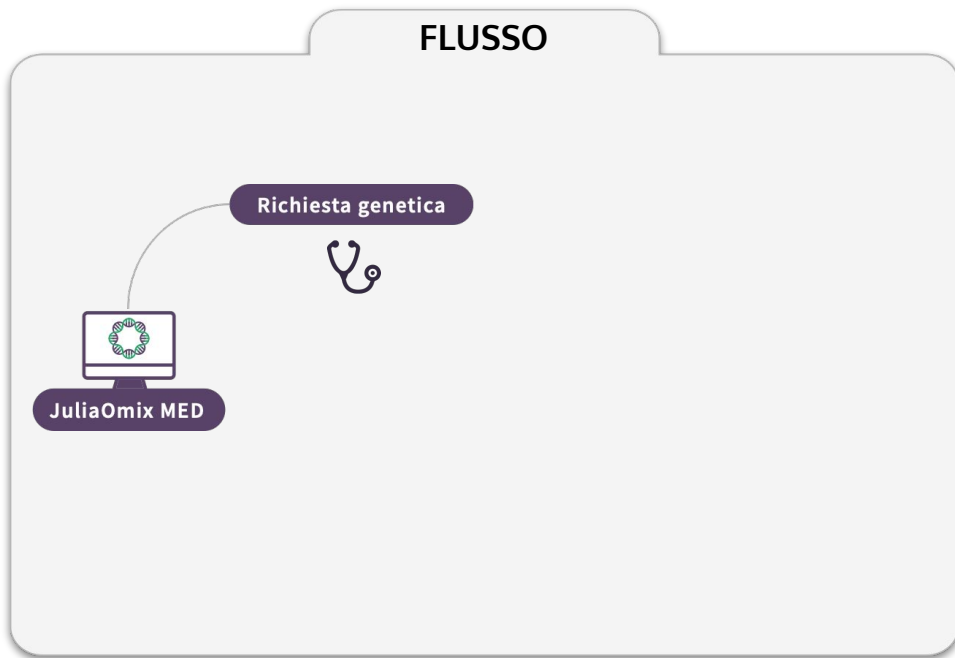


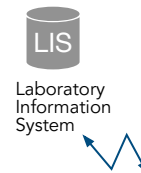
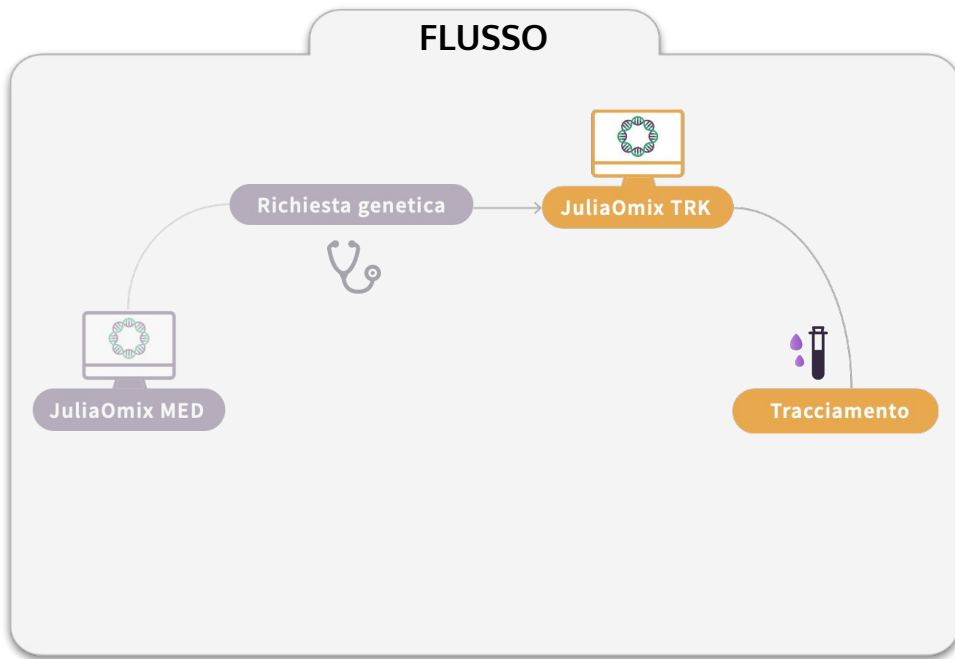
JuliaOmix TRK

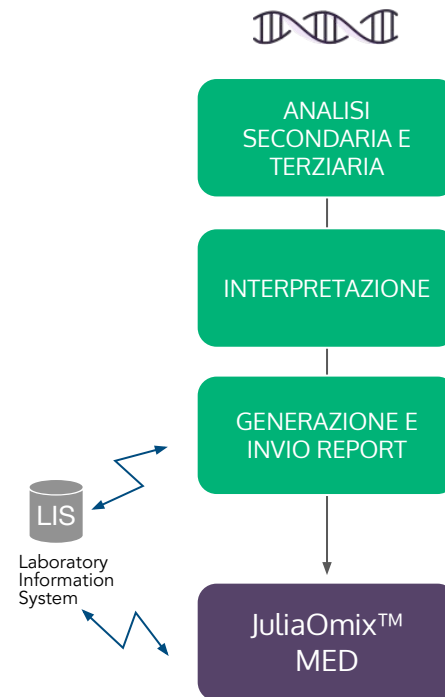
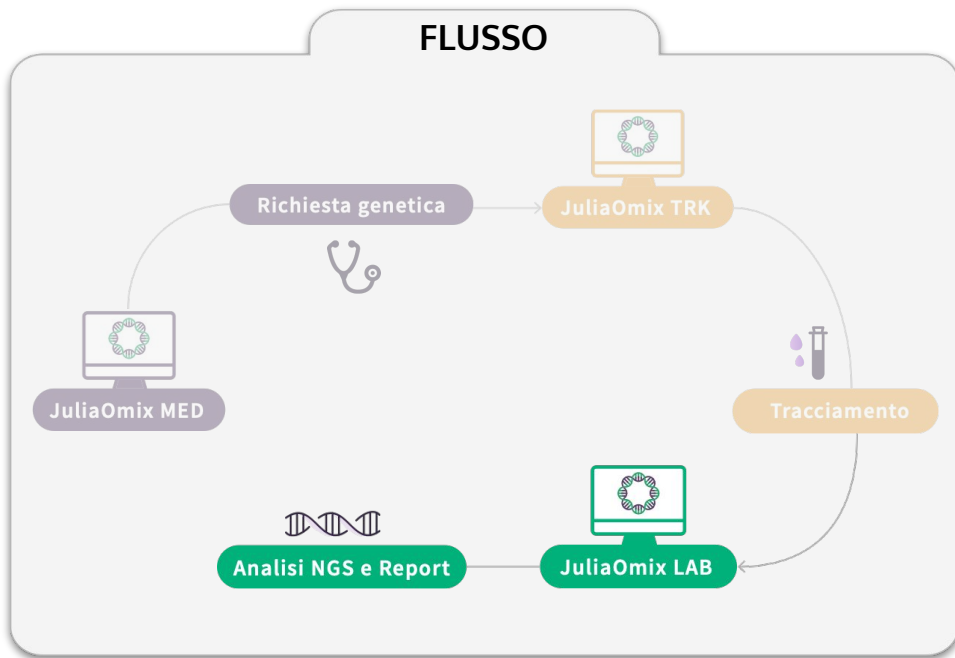


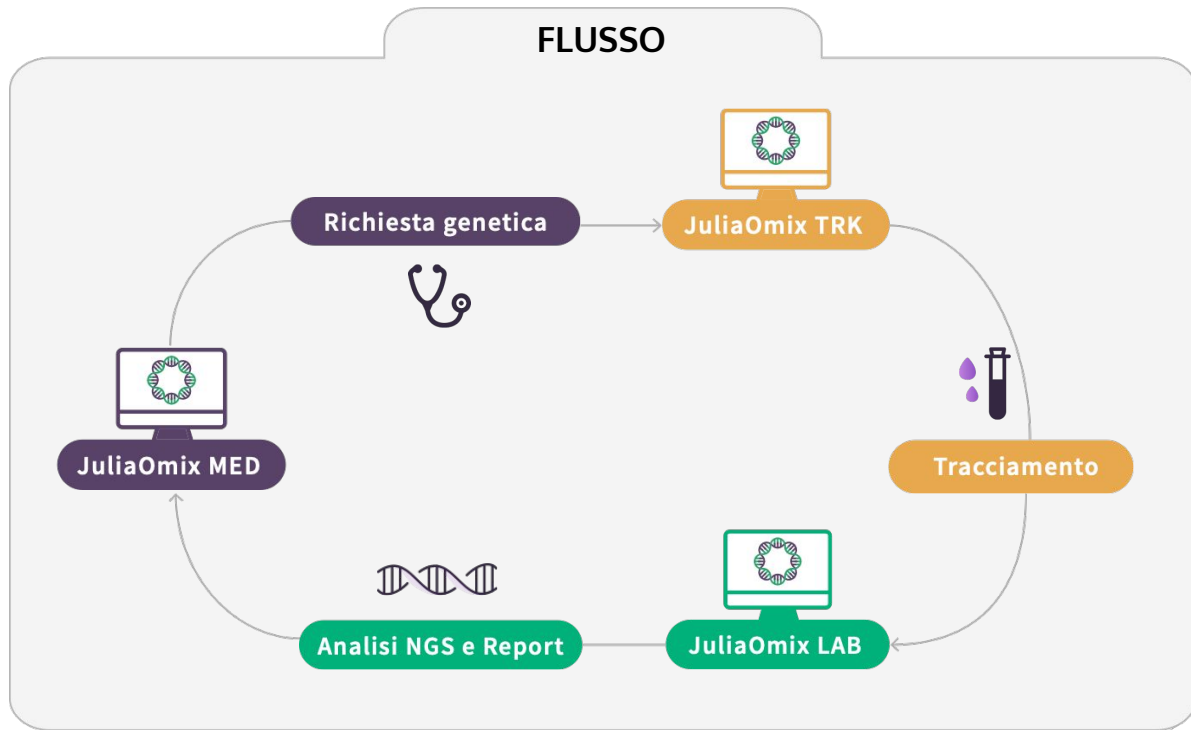
JuliaOmix LAB













Un soluzione per il supporto alla diagnosi genetica



JuliaOmix™