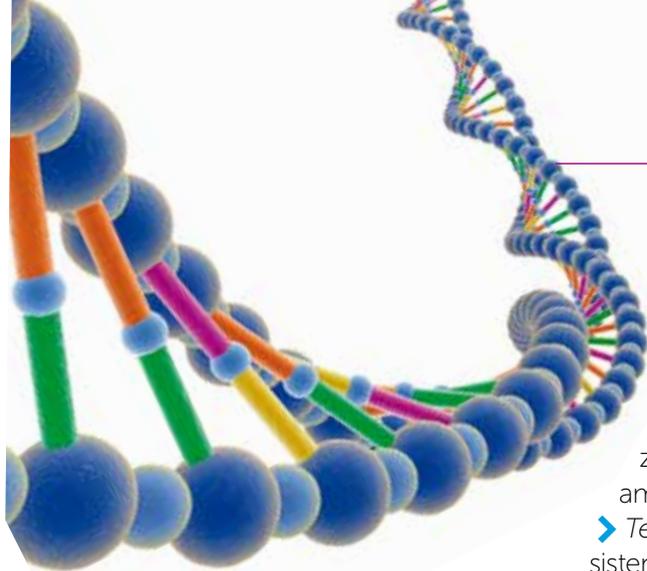


# L'evoluzione della genetica



● «È stato un decennio intenso per la genetica nella pratica clinica: molte aspettative si sono infatti tramutate in risultati tangibili anche se i progressi effettuati hanno rivelato una complessità tale del DNA da limitare la fruibilità di molti dei benefici previsti».

Chi parla è il dottor Marco Crimi, dottore in Biotecnologie Mediche di Kaleidos SCS onlus. Vediamo allora insieme al nostro esperto i principali risultati ottenuti.

➤ **Sequenziamento del DNA.** La pubblicazione nel 2003 della prima sequenza di un genoma umano aveva generato grande fermento però le ricadute clinicamente sono state limitate fino all'avvento di tecnologie di sequenziamento massivo (*Next Generation Sequencing*) che hanno ridotto il costo di analisi da circa 10 milioni di euro a poche migliaia. Grazie a programmi NGS clinici si stanno migliorando le diagnosi e individuando una mole enorme di varianti genetiche di cui però non sempre riusciamo a

capirne il significato e l'interazione con altri fattori di salute e ambientali (epigenetica).

➤ **Test genetici.** Da anni si sta assistendo al ricorso a test genetici proposti online direttamente al consumatore (*consumer genetics*): tale mercato purtroppo non è ben regolamentato e offre spesso analisi non comprovate a livello scientifico.

➤ **Ingegneria genetica.** È possibile "ingegnerizzare" il DNA tagliandolo in determinati punti (*loci*). Grazie al meccanismo CRISPR, geni danneggiati potranno presto essere riparati, ma è importante evidenziare che queste tecniche presentano problematiche etiche, in particolare per applicazioni su cellule germinali.

➤ **Farmacogenetica.** Somministriamo il farmaco giusto? Non sempre. La Farmacogenetica consente di identificare varianti genetiche correlate a una risposta farmacologica indirizzando i pazienti alla corretta dose del farmaco più appropriato: terapie "personalizzate" sono già ora possibili in particolare in oncologia.

➤ **Biobanche e Registri.** Sono strumenti fondamentali dei ricercatori per accedere a campioni biologici e dati clinici al fine di migliorare la

conoscenza su malattie genetiche e sul loro decorso clinico. Temi fondamentali rimangono la proprietà del dato e la tutela della privacy.

➤ **Analisi a singole cellule.** Analisi a singola cellula e biopsie liquide sono metodi considerati prematuri fino a poco fa, ma che diventeranno presto routine diagnostica. Sono già realtà infatti le prime sperimentazioni di analisi del plasma per la rilevazione del DNA tumorale circolante (ctDNA) e la creazione di organoidi, strutture multidimensionali create a partire da singole cellule.

➤ **Covid 19.** L'infezione da Covid 19 colpisce in modo eterogeneo e non tutte le persone che contraggono il virus si ammalano. Si sta analizzando il genoma virale e quello umano per identificare fattori genetici che influenzano la suscettibilità al virus e la gravità della malattia.

➤ **Il prossimo decennio.** Perché applicazioni sul DNA diventino di facile accesso rimangono ancora ostacoli significativi, molti dei quali legati a servizi complicati e costosi. Inoltre è necessario continuare a comprendere meglio la complessità biologica del DNA con gli strumenti ora disponibili. L'applicabilità clinica resterà sempre difficile, ma le potenzialità date dalla conoscenza del genoma aumenteranno esponenzialmente ed è ragionevole aspettarsi che la genetica nel 2030 diventerà una disciplina comune in grado di migliorare la nostra qualità di vita. ●

## Kaleidos: servizio di counseling tecnico-scientifico in campo genetico

Quello che conosciamo sul DNA è ancora molto limitato e per comprendere meglio un dato genetico è importante che le informazioni acquisite vengano considerate nel contesto della storia familiare e di altri fattori "di rischio". Kaleidos fornisce un servizio di Counseling e riletture dei dati genetici: un percorso personalizzato e strutturato al fine di fornire un aiuto nel prendere decisioni consapevoli di salute genetica. ●



**Kaleidos SCS**

Via Andrea Moretti 20

Bergamo

genomeaccess@kaleidos.care

[www.kaleidos.care](http://www.kaleidos.care)