

Pianeta scienza

Dati clinici con il profilo genetico

Nasce nel Friuli Venezia Giulia un progetto che permetterà di scegliere le terapie più adeguate

di Simona Regina

Fare medicina personalizzata significa creare terapie su misura per il singolo paziente. Su questo fronte, un network di centri di ricerca, coordinato da Insiel Mercato, ha portato avanti in Friuli Venezia Giulia il progetto D.Namica, realizzando il prototipo di una cartella clinica che integra i classici dati clinici con il profilo genetico dei pazienti. Uno strumento che, in futuro, potrà offrire ai medici una panoramica più completa per scegliere la terapia più adeguata.

«Le differenze nel Dna degli individui, infatti, spesso influenzano la gravità di una malattia ma anche la risposta a farmaci e terapie» spiega Renata Lonigro, responsabile del gruppo di Neurogenetica dell'Università di Udine e a capo dello

studio sull'atrofia muscolare spinale (Sma).

Nell'ambito del progetto, infatti, sono stati analizzati i parametri genetici e molecolari di pazienti affetti da malattie cardiache, tumore al fegato e Sma nel corso di tre sperimentazioni pilota.

«Per quanto riguarda l'atrofia muscolare spinale abbiamo identificato ventuno varianti mai descritte in precedenza. Creare banche dati genetiche di questo tipo è prerequisito necessario per condurre studi di farmacogenetica e di sperimentazione terapeutica» aggiunge.

«Attualmente non esiste una cura per la Sma, ma le promesse della medicina personalizzata ci lasciano intravedere valide possibilità».

Per quanto riguarda invece il cancro al fegato, che è la quinta causa di morte per tumore in Italia, è stata sperimentata la possibilità di ricorrere a un semplice prelievo di sangue per monitorare la progressione della malattia.

«A completamento dello stu-

dio - spiega Devis Pascut, della Fondazione Italiana Fegato Onlus - le informazioni genetiche raccolte saranno messe in correlazione con le caratteristiche tumorali, per esempio dimensioni e velocità di crescita, la risposta alla terapia e la sopravvivenza. Perché dividere i pazienti a seconda della risposta verso un particolare tipo di trattamento potrà essere utile per individuare la terapia ottimale e incrementare quindi l'aspettativa di vita».

Infine, tra le patologie cardiache, D.Namica si è focalizzata sulla cardiomiopatia dilatativa: una malattia che coinvolge solitamente persone giovani (quarant'anni l'età media dei pazienti arruolati nel registro di Trieste), ha spesso carattere familiare, ed è trattata ancora con farmaci entrati nel mercato oltre trent'anni fa.

«Ciò giustifica la necessità di acquisire nuove conoscenze, soprattutto nel campo della ricerca genetica», precisa Gianfranco Sinagra, direttore della

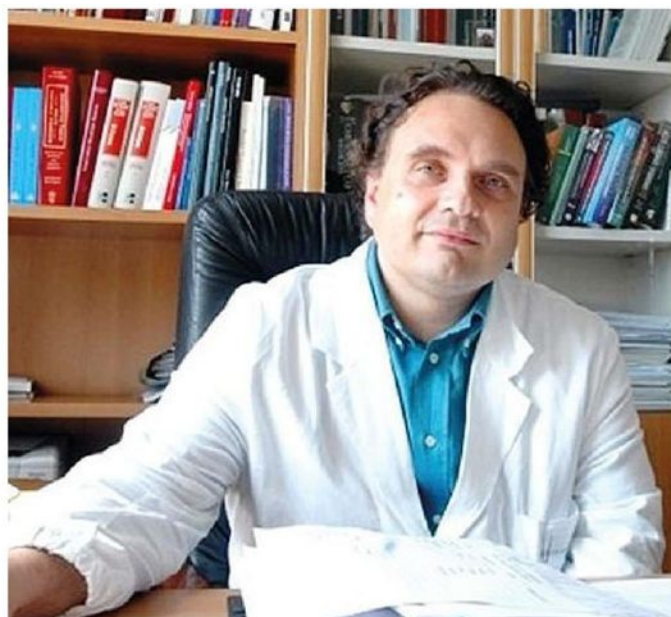
Struttura complessa di Cardiologia degli Ospedali Riuniti di Trieste.

Infatti è ormai dimostrato che il profilo genetico e molecolare di un paziente può fornire importanti informazioni sullo sviluppo di una malattia e sulle possibilità di curarla. Raccogliere questi dati e integrarli con quelli clinici può dunque migliorare cura e prevenzione.

COSTI SOCIALI

La ricerca sul cervello è una priorità

La ricerca sul cervello deve diventare una priorità nell'agenda politica europea: solo con un network scientifico di alta qualità si potrà disinnescare la "bomba" sociale rappresentata dalle malattie del cervello, che riguardano 179 milioni di europei con costi sanitari che ammontano a quasi 800 miliardi di euro all'anno. È questo l'appello lanciato da Monica Di Luca, presidente eletto della Federazione Europea di Neuroscienze, nel nono Forum continentale dedicato al cervello, svoltosi a Milano.



Gianfranco Sinagra, direttore di Cardiologia agli Ospedali Riuniti di Trieste



Peso: 32%