



Il gruppo di lavoro accanto alla Next Generation. Da sinistra: Alice Moncada, Veronica Agrigento, Cristina Passarello, Antonino Giambona

Palermo, 7 novembre 2016 – Gli addetti ai lavori la chiamano sbrigativamente NGS. Dietro questa sigla si nasconde la Next Generation Sequencing, un'apparecchiatura di alta tecnologia che sta rivoluzionando lo studio della genomica e della biologia molecolare. Adesso da poche settimane la NGS è approdata all'Azienda Ospedali riuniti Villa Sofia-Cervello, in particolare all'Ospedale Cervello, dove attraverso una sinergia fra l'Unità operativa di Ematologia e malattie rare del sangue (direttore Aurelio Maggio), il laboratorio di diagnostica molecolare delle malattie ematologiche rare (responsabile Antonino Giambona) e il Centro di riferimento regionale per le malattie genetiche rare, cromosomiche e della sindrome di Down (direttore Maria Piccione), si è avviato un sistema che già permette di individuare in tempi brevissimi la presenza e la tipologia di malattie genetiche rare, causate da un ampio numero di geni, accorciando un percorso che richiedeva prima oltre un anno per lo studio di un singolo soggetto, in relazione all'ampiezza dei tratti di DNA da analizzare.

La strumentazione permette di ottenere i dati di laboratorio in pochi giorni. Tali dati, particolarmente complessi, vengono elaborati dagli esperti biologi molecolari del Cervello nelle due-tre settimane successive. Ciò permetterà di definire l'analisi entro un mese rispetto ai 9-12 mesi precedentemente necessari con la metodologia del sequenziamento genico classico.

Proprio per le sue caratteristiche la NGS è utilizzata per esaminare le patologie ad eterogeneità genetica, quelle cioè alle quali sono associati più geni. “La possibilità di amplificare molti geni in contemporanea – sottolinea Aurelio Maggio – e di individuarne alterazioni che potrebbero nascondere patologie come la microcefalia, l'epilessia, l'autismo, altre malattie malformative è spettacolare! È come avere in una stanza 150 fotocopiatori che realizzano fotocopie di pezzi di libro (DNA) differenti. Alla fine, dopo qualche ora, la stanza sarà tanto sommersa da questi pezzi di libro che non si potrà far a meno di comprendere cosa ci sia scritto”.

La procedura, l'abbattimento di tempi e costi e i primi casi

La NGS esamina il Dna del paziente affetto o per il quale si sospetta una malattia genetica e permette di

leggere fino a 150 geni contemporaneamente. Il procedimento può essere inoltre utilizzato contemporaneamente per analizzare il Dna di soggetti differenti riducendo ancora di più i tempi di risposta e abbattendo i costi di oltre il 70%. Il processo seguito da questa straordinaria apparecchiatura parte in pratica da uno “stampo base” e poi una volta inserito il Dna del paziente insieme ai reagenti, inizia a scansionare la sequenza dei nucleotidi, cioè le unità che compongono una molecola di Dna, e all'interno dei nucleotidi sequenzia le quattro basi che compongono il filamento del Dna.

Il procedimento di lettura e di sequenza individua in poco tempo la presenza o meno dell'anomalia genetica. Una volta che la macchina ha esaurito il suo compito, in un massimo appunto di tre giorni, spetta poi al medico analista leggere e studiare questo esito e trarre le conclusioni. In genere bastano non più di tre settimane. I risultati vengono resi disponibili al genetista che si troverà, a questo punto, disponibile una diagnosi per la quale, prima, erano richiesti parecchi mesi. Si potrà, quindi, in tempi brevi intraprendere il percorso terapeutico più appropriato.

Oltre all'abbattimento dei tempi, che permette di individuare e affrontare subito la malattia riducendo quindi la mortalità, gli effetti positivi della NGS ricadono sui costi aziendali, dall'impiego di forza lavoro per un periodo di pochi giorni piuttosto che di mesi, all'uso limitato dei reagenti, oltre agli effetti a cascata che un'individuazione rapida della malattia comporta per i costi del servizio sanitario. L'utilizzo della NGS è stato preceduto e accompagnato da una approfondita fase di formazione, i cui costi sono stati sostenuti dall'Associazione Piera Cutino.

La prima patologia ad essere testata è stata la sindrome di Noonan, una malattia genetica caratterizzata da un insieme di malformazioni congenite dell'individuo per la quale sono stati individuati 14 geni. La NGS “sequenzia” quindi il Dna del paziente e scopre dove, e se è presente, il difetto genetico. Nella fase di avvio della NGS si sta lavorando o si lavorerà anche sulle microcefalie autosomiche recessive. Inoltre, la NGS è la procedura portante del progetto nazionale di ricerca sulle distrofie retiniche che vede la collaborazione dell'ARIS (Associazione retinopatici e ipovedenti siciliani), diretta da Rocco Di Lorenzo, e il gruppo della dott.ssa Elena D'Alcamo dell'Unità di Ricerca “Piera Cutino”. Ma il campo di applicazione della NGS è molto ampio e comprende di fatto tutte le patologie genetiche.

fonte: ufficio stampa