



OSPEDALE SAN RAFFAELE  
ISTITUTO DI RICOVERO E CURA A CARATTERE SCIENTIFICO

*Raccolte per la prima volta le mutazioni genetiche alla base della TBC farmaco-resistente. Questo elenco-guida potrebbe gettare le basi per la futura messa a punto di test diagnostici basati sul sequenziamento genico che accelerino la diagnosi e consentano, di conseguenza, di scegliere trattamenti personalizzati ed efficaci*



Milano, 8 gennaio 2018 - È stato elaborato per la prima volta un elenco di mutazioni genetiche che permettono al principale batterio responsabile della tubercolosi – il *Mycobacterium tuberculosis* (MTBC) – di sopravvivere nonostante il trattamento con farmaci antibiotici.

Al lavoro, pubblicato sulla rivista scientifica *European Respiratory Journal*, ha contribuito come unico centro italiano l'IRCCS Ospedale San Raffaele, una delle 18 strutture di eccellenza del Gruppo ospedaliero San Donato. Lo studio, che ha visto la collaborazione di trenta centri internazionali, è stato finanziato dalla Bill & Melinda Gates Foundation ed è stato coordinato da FIND (Foundation for innovative new diagnostics) e Critical Path Institute (C-Path).

La tubercolosi è la malattia infettiva che causa più morti al mondo. Solo nel 2016 ci sono stati 10,4 milioni di nuovi casi e 1,7 milioni di morti a causa di questa patologia (fonte dati: WHO Global Tuberculosis Report 2017). Circa un quarto di queste morti sono dovute a forme di tubercolosi resistenti agli antibiotici: ad oggi, la diffusione a livello globale di queste forme rappresenta una delle sfide principali per medici e ricercatori, ed è complicata dalla disponibilità limitata di dati sulla diffusione e sulla sorveglianza e dalla mancanza di test diagnostici rapidi e accurati.

In questo nuovo studio i ricercatori dell'Unità di Patogeni batterici emergenti dell'IRCCS Ospedale San Raffaele – uno dei Centri di collaborazione dell'OMS, guidato dalla dottoressa Daniela Maria Cirillo – hanno contribuito ad analizzare in modo sistematico oltre 1700 set di dati per mettere a punto un elenco che raccoglie gli identikit genetici delle forme di tubercolosi farmaco-resistenti.

Questo elenco-guida potrebbe essere la base di partenza per la futura messa a punto di test diagnostici basati sul sequenziamento genico che accelerino la diagnosi e consentano, di conseguenza, di scegliere trattamenti personalizzati ed efficaci.

“Contrastare le forme di tubercolosi farmaco-resistenti è fondamentale per mettere fine all’epidemia - spiega Paolo Miotto, ricercatore dell’Unità di Patogeni batterici emergenti dell’IRCCS Ospedale San Raffaele - È forte l’esigenza di avere a disposizione linee guida riconosciute a livello internazionale che aiutino a interpretare le mutazioni genetiche associate alla farmaco-resistenza. Questo lavoro ci avvicina sempre più all’obiettivo”.

“Per il futuro sarà importante lavorare a strumenti molecolari per la diagnosi rapida della tubercolosi. Rispetto alla microbiologia tradizionale, i test diagnostici basati sulle indagini genomiche potranno ottimizzare la diagnosi e consentiranno un notevole risparmio di fondi” aggiunge Daniela Maria Cirillo.

“I partner coinvolti in questo studio stanno contribuendo alla risoluzione di uno dei principali problemi legati alla diagnosi della tubercolosi. Questo lavoro è di grande aiuto per l’identificazione e la categorizzazione di mutazioni del batterio MTBC associate alla farmaco-resistenza” continua Catharina Boehme, amministratore delegato di FIND.

“L’approccio messo a punto ha l’obiettivo di semplificare l’implementazione di tecnologie di sequenziamento genico e diagnostica molecolare nei contesti dove la tubercolosi è molto diffusa” spiega Debra Hanna, direttore esecutivo dell’iniziativa Critical Path to TB Drug Regimens (CPTR).

“Questo approccio ci è utile per avere conferma delle mutazioni che già sospettavamo inducessero farmaco-resistenza e per identificarne altre. Permetterà pertanto di individuare rapidamente il trattamento più veloce ed efficace per ciascun paziente” conclude Marco Schito, direttore scientifico di CPTR.