



*Lo studio è stato pubblicato sulla rivista “Nucleic Acids Research” e nasce dalla collaborazione tra l’Istituto di informatica e telematica del Cnr di Pisa e il Dipartimento di medicina sperimentale e clinica dell’Università degli Studi di Firenze*



Roma, 21 settembre 2016 – Excavator2: questo è il nome del nuovo algoritmo capace di identificare regioni del DNA con anomalie nel numero di copie, le cosiddette ‘copy number variants’ (Cnvs), coinvolte in moltissime patologie come tumori, malattie neurodegenerative, dello sviluppo e cardiovascolari.

L’algoritmo è stato sviluppato da un team di ricercatori dell’Istituto di informatica e telematica dell’Area della ricerca di Pisa del Consiglio nazionale delle ricerche (Romina D’Aurizio e Marco Pellegrini) e del Dipartimento di medicina sperimentale e clinica dell’Università degli Studi di Firenze (Alberto Magi e Betti Giusti) ed è stato recentemente pubblicato sulla rivista scientifica internazionale *Nucleic Acids Research*.

Il nuovo metodo sfrutta i dati prodotti da tecnologie di sequenziamento di seconda generazione (‘Next-Generation Sequencing’, Ngs) con un approccio totalmente innovativo. “L’idea alla base del nostro algoritmo è stata quella di includere nell’analisi i dati che fino ad oggi erano considerati sequenze-spazzatura – spiega Alberto Magi – Queste sequenze, opportunamente elaborate, ci danno la possibilità di valutare la presenza di anomalie cromosomiche sull’intero genoma sequenziandone solo l’1% (esoma) con una notevole riduzione dei costi sperimentali”.

“L’algoritmo Excavator2 – precisa Romina D’Aurizio – è stato usato per rianalizzare i dati di sequenziamento di popolazione (Progetto 1000 Genomi) e di tumori (prodotti dal Cnio di Madrid) ottenendo risultati sorprendenti con prestazioni nettamente superiori a tutti gli altri metodi attualmente disponibili”.

La capacità di analisi del nuovo software apre a nuove collaborazioni nazionali e internazionali, quali ad esempio, “Alleanza Contro il Cancro”, attiva negli screening di pazienti oncologici, e il “The Qatar Genomes Project”, il più grande progetto di sequenziamento al mondo che prevede la caratterizzazione di più di 350.000 individui.

*fonte: ufficio stampa*