



*Un team di ricercatori dell'Istituto di biomembrane, bioenergetica e biotecnologie molecolari del Cnr di Bari, dell'Università di Bari e dell'Università Statale di Milano ha sviluppato uno strumento in grado di facilitare la diagnosi genetica delle patologie e la scoperta di nuove mutazioni nel genoma associate a condizioni patologiche. Lo studio è pubblicato su Bioinformatics*



Roma, 23 febbraio 2021 - Il nuovo software denominato VINYL (Variant prioritization bY survival anaLysis) - sviluppato da un team di ricercatori dell'Istituto di biomembrane, bioenergetica e biotecnologie molecolari del Consiglio nazionale delle ricerche (Cnr-Ibiom) di Bari, dell'Università "Aldo Moro" di Bari e dell'Università Statale di Milano - riproduce e ottimizza i principali criteri utilizzati in diagnostica molecolare per individuare mutazioni nel nostro genoma potenzialmente collegate con l'insorgenza di patologie genetiche, facilitando le applicazioni della genomica, che si occupa di capire i meccanismi di funzionamento del nostro patrimonio genetico tramite il confronto delle sequenze dei genomi. Lo studio è pubblicato su Bioinformatics.

“Si stima che mediamente il genoma di un individuo contenga milioni di piccole differenze, dette varianti genetiche, che nel loro insieme contribuiscono a delineare i tratti somatici tipici di ciascun soggetto - spiega Graziano Pesole del Cnr-Ibiom - Un numero ristrettissimo di queste varianti può anche causare malattie o condizioni patologiche. La capacità di conoscere e identificare i tratti genetici di una malattia può ovviamente facilitarne la diagnosi e la cura. Per questo motivo, negli ultimi anni, l'analisi del genoma di soggetti malati è sempre più utilizzata in genetica clinica”.

Gli studiosi hanno dimostrato che VINYL è in grado di effettuare le analisi dei dati genomici molto più rapidamente. “Il software rende automatica e veloce la decodifica degli eventuali effetti funzionali delle varianti genetiche, facilitando l’identificazione di quelle di possibile rilevanza clinica. VINYL è in grado di confrontare i profili genetici di migliaia di persone affette da una patologia con quelli di persone sane e identificare le caratteristiche salienti delle varianti associate alla malattia”, prosegue Pesole. Inoltre, lo strumento è capace di individuare nuove varianti genetiche di potenziale interesse clinico che non erano state identificate dalla curatela manuale dei dati.

“La medicina di precisione è un nuovo approccio che punta a utilizzare i profili genetici per sviluppare terapie mirate ed efficaci e costituisce una delle maggiori sfide per il futuro delle discipline biomediche - conclude Pesole - Per questo, lo sviluppo di metodi e strumenti informatici come VINYL sarà sempre più necessario per interpretare in maniera accurata le informazioni derivate dalla sequenza del nostro genoma”.

Lo studio è stato realizzato con il supporto della piattaforma Bioinformatica messa a disposizione dal nodo italiano dell’Infrastruttura di ricerca europea ELIXIR per le Scienze della vita, coordinata dal Cnr con la responsabilità di Graziano Pesole. VINYL è dotato di un’interfaccia web semplice e intuitiva, disponibile all’indirizzo <http://http://www.beaconlab.it/VINYL>.