

FONDAZIONE



Napoli, 30 agosto 2022 - L'Istituto Telethon di Pozzuoli si conferma tra i protagonisti della sorveglianza della pandemia da SARS-CoV-2 nel nostro Paese: è qui che tra il 2020 e il 2021 sono stati analizzati circa un terzo di tutti i tamponi italiani sottoposti a sequenziamento, grazie a un sistema che ha permesso di ottimizzare tempi e costi. È quanto riporta uno studio\* coordinato da Davide Cacchiarelli, responsabile del laboratorio di Genomica integrata del Tigem di Pozzuoli (NA), e pubblicato su *Genome Medicine*.

Dallo scoppio della pandemia di SARS-CoV-2, il mondo ha assistito a un incessante emergere di nuove varianti del virus, che hanno posto continue sfide per la loro identificazione, il contenimento della pandemia e l'adattamento dei vaccini ai nuovi ceppi circolanti.

Fin da subito l'Istituto Telethon di genetica e medicina (Tigem) di Pozzuoli ha messo a disposizione dell'emergenza sanitaria le proprie competenze nell'analisi su larga scala del DNA, maturate negli anni nel campo delle malattie genetiche rare grazie al sostegno della Fondazione Telethon. L'Istituto si è così concentrato nella messa a punto di strategie e metodologie di analisi più rapide ed economiche, fornendo dati che si sono rivelati fondamentali per capire l'evoluzione del virus.

Il primo risultato è stato l'ottimizzazione del sistema di sequenziamento: questo ha permesso di ridurre di circa 10 volte i costi attuali senza dover ricorrere a complessi sistemi di automazione. Grazie al sistema così messo a punto, è stato possibile analizzare oltre 20.000 genomi virali e monitorare l'evoluzione delle varianti del virus SARS-CoV-2 fin dall'inizio pandemia: tra i dati più interessanti emersi il fatto che, all'insorgere di ogni nuova variante, la precedente tendeva a scomparire.

“Le nuove varianti di SARS-CoV-2 che abbiamo studiato si sono sempre rivelate più adatte all'ambiente e, quindi, più capaci di infettare l'ospite - dichiara Davide Cacchiarelli - Alpha, delta e omicron hanno, rispettivamente, un titolo virale più alto e infatti hanno portato, a ogni ondata, un numero sempre maggiore di infezioni. Disporre di strumenti di analisi più economici e dei dati pregressi sull'evoluzione del virus ci permetterà di affrontare con più tempestività un potenziale ulteriore picco nei contagi e di prendere adeguate decisioni di sanità pubblica sul territorio. Questo è già avvenuto recentemente in Campania, quando sono state messe in atto misure di contenimento che hanno limitato la diffusione di una nuova variante del virus”.

L'analisi dei tamponi ha inoltre incluso 20 pazienti immunocompromessi, ricoverati nel capoluogo campano, che hanno dimostrato sono rimasti a lungo positivi, per almeno 40 e fino a 60 giorni. La maggiore persistenza si è presentata in chi non aveva ricevuto alcun vaccino contro il virus SARS-CoV-2. Inoltre, in uno di questi pazienti, il virus è mutato verso la fine dell'infezione, dimostrando sia che SARS-CoV-2 muta in vivo, sia che questo avviene nell'ambito delle infezioni persistenti.

L'analisi genetica ha riguardato anche le cellule dell'epitelio nasale presenti all'interno dei tamponi oltre all'RNA virale. “L'analisi dell'espressione genica di queste cellule ha dimostrato che l'infezione lascia una vera e propria firma molecolare, rendendole diverse rispetto a quando l'organismo è sano - spiega ancora Cacchiarelli - Non abbiamo invece rilevato differenze significative nell'espressione genica in base alle varianti virali: questo indica che la risposta immunitaria dell'organismo è sempre sostanzialmente la stessa. Tutto questo è stato possibile anche grazie alla collaborazione con l'Ospedale Cotugno, all'Istituto Zooprofilattico Sperimentale del Mezzogiorno, all'AOU Federico II di Napoli ed alle ASL locali”.

Stante gli importanti risultati ottenuti, la Regione Campania ha assegnato a Fondazione Telethon, insieme all'Ospedale Cotugno e all'Istituto Zooprofilattico Sperimentale del Mezzogiorno, un'ulteriore somma di due milioni di euro per proseguire la ricerca scientifica e la sorveglianza territoriale.

*\*Grimaldi, A., Panariello, F., Annunziata, P. et al. "Improved SARS-CoV-2 sequencing surveillance allows the identification of new variants and signatures in infected patients". Genome Med 14, 90 (2022). <https://doi.org/10.1186/s13073-022-01098-8>*