

BIOTECNOLOGIE. Il servizio al pubblico sarà avviato, su prescrizione medica, a partire da ottobre con la messa a punto

A Verona l'unico centro d'Italia che svela tutti i segreti del Dna

Personal Genomics è una spin off dell'università: indaga il genoma alla ricerca di malattie rare, ma può svelare ogni predisposizione

Elisa Pasetto

È come farsi un check-up completo, senza bisogno di ripeterlo a distanza di tempo. Perché l'analisi del Dna si fa una tantum e restituisce, una volta per sempre, una fotografia del rischio di sviluppare determinate patologie. Sarà per quello che la platea interessata a indagare dettagliatamente il proprio profilo genetico è sempre più ampia. Lo ha scoperto a proprie spese Personal Genomics, spin-off dell'università di Verona, nata all'interno del dipartimento di Biotecnologie. È bastato prestarsi a un esperimento (realizzare l'analisi del genoma di Giuseppe Remuzzi, medico presidente della Società internazionale di Nefrologia, che ha raccontato la sua esperienza sul Corriere della Sera), per essere bersagliata da una marea di messaggi e richieste di informazioni. «È vero, siamo l'unica realtà in Italia che realizza l'analisi del Dna fornendo anche la relativa interpretazione», spiega il direttore, Massimo Delle Donne, direttore del Centro di genomica funzionale in cui lo spin-off è incubato. «Ma in realtà non abbiamo ancora lanciato il servizio, che svolgiamo in beta-testing solo per utenti selezionati, in attesa di completare la messa a punto. Diventerà disponibile a tutti entro l'autunno».

I laboratori al secondo piano dell'edificio di Ca' Vignal dell'ateneo scaligero, in realtà, sono già al lavoro dall'inizio del 2013. Da allora Knome, il sequenziatore, una macchina da 650mila euro che occupa un'intera stanza, ha già analizzato oltre 500 Dna. «Sono quelli di pazienti di due ospedali partner, il Mario Negri di Milano e il Mondino di Pavia, i cui medici ci inviano il materiale da studiare per avere un servizio di

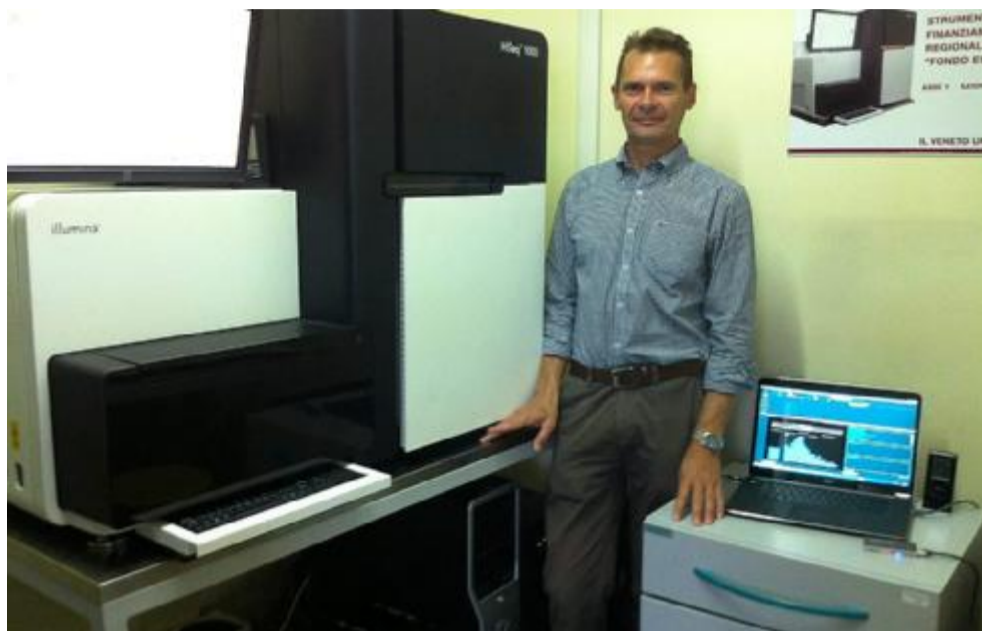


Il nuovo sequenziatore del Dna

supporto alla clinica nel trattamento di malattie rare che presentano una componente genetica, come quelle che colpiscono l'apparato neurologico, i reni o le leucemie». Ma l'idea ormai prevalente tra gli addetti ai lavori, confessa il genetista, è quella di arrivare a sequenziarle tutte. E così i governi del mondo si attrezzano, finanziando programmi per il sequenziamento del genoma di 100mila persone, come Usa e Regno Unito, o 50mila, in Danimarca.

«In Italia, invece, questa intenzione parte dal basso. Ci proveremo proprio a Verona: Personal Genomics è già accreditata dall'azienda ospedaliera universitaria integrata e a breve, grazie alla fiducia accordata dal direttore generale Sandro Caffi, partirà un progetto pilota che coinvolgerà i medici veronesi perché l'interpretazione del genoma possa effettivamente affiancarsi al dato clinico: una piattaforma che realizzerà, in piccolo, su alcune centinaia di pazienti, quello che già avviene in altri Paesi e un passo avanti concreto verso quella che chiamiamo Medicina di precisione».

Sapere che si è predisposti, su base genetica, a sviluppare determinate patologie, infatti, aiuta a orientare il proprio percorso nel senso della prevenzione.



Massimo Delle Donne, direttore del laboratorio Personal Genomics, con i sequenziatori del Dna

ne. Così come, in caso di patologia conclamata, l'analisi del genoma permette di recuperare informazioni importanti sulla resistenza a farmaci o sulla capacità di metabolizzarli, predisponendo una terapia più mirata. «Nulla di più distante, quindi, rispetto all'approccio americano, dove con 100 dollari chiunque può farsi analizzare la saliva e scoprire senza filtri che rischia di morire di cancro», precisa Delle Donne. «Noi non siamo un'azienda nata per fare ricavi, vogliamo piuttosto offrire un servizio corretto, anche al privato». Che dunque potrà, dall'autunno, rivolgersi a Personal Genomics solo con prescrizione medica. Che poi desideri fermarsi a un profilo più «curioso», che disegni la sua predisposizione all'alcolismo o voglia entrare nel merito delle varianti genetiche che si associano a determinate patologie anche non curabili, questo è libero arbitrio. «Ho proposto ai ricercatori che lavorano con me di sequenziare il proprio genoma perché volevo che testassero quello che, anche a livello emotivo, si prova», conclude Delle Donne il primo, nel 2011, a far analizzare da Knome il proprio Dna a Verona. «La maggior parte ha risposto sì. Alcuni, invece, hanno preferito non sapere». ●

© RIPRODUZIONE RISERVATA

Il sequenziatore del futuro

MinION, il mini computer che legge il genoma

Sarà in commercio solo tra un paio d'anni ma nei laboratori di Personal Genomics è già operativo.

Appoggiato sul tavolo, accanto al «collega» Knome, che occupa un'intera stanza, quasi non si nota. Perché MinION, il sequenziatore del futuro, in grado di «leggere» un Dna in soli 10 minuti anziché in due settimane, è più piccolo di un telefono cellulare e costa solo mille euro, contro i 650mila del cugino.

Collegato con un cavo Usb a un pc portatile, attraverso una sola goccia di sangue trasmetterà una infinità di dati in tempo reale direttamente al computer.

Proprio quello che accadeva nel film «Gattaca», datato 1997. Allora sembrava fantascienza, ma nel 2015 diventerà realtà. Una realtà anche economicamente accessibile.

«Grazie alle nanotecnologie saremo in grado di rivoluzionare il campo del sequenziamento», afferma

Massimo Delle Donne, professore straordinario di Genetica e direttore del Centro di genomica funzionale dell'ateneo scaligero, il cui spin-off, Personal Genomics, è l'unico gruppo di ricerca italiano e uno dei pochi al mondo scelti dall'azienda produttrice per testare questa tecnologia.

MinION funziona infatti attraverso nanopori, molecole organiche con un buco centrale del diametro di un nanometro, che avvolti in membrane e immersi in uno specifico liquido, rappresentano il supporto sul quale viene deposto il Dna da sequenziare.

«L'importanza dello strumento è che produce sequenze molto lunghe», prosegue il professor Massimo Delle Donne, «e ci consente in questo modo di capire senza ulteriori analisi se le diverse mutazioni stanno sullo stesso cromosoma oppure no». E conclude: «Un aiuto notevole per stabilire la predisposizione genetica nei confronti di malattie come il morbo di Alzheimer». **EPAS.**

© RIPRODUZIONE RISERVATA

Quanto costa

Dai mille ai 5mila euro per una analisi completa



L'esame del Dna in laboratorio

La prescrizione del medico di fiducia, un campione di sangue, un mese di attesa e il «gioco» è fatto. Far analizzare il proprio Dna, nel 2014, è più complesso a dirsi che a farsi. Dall'autunno sarà possibile anche sotto casa, rivolgendosi allo staff di genetisti e medici veronesi di Personal Genomics, verificando la disponibilità del servizio sul sito www.personalgenomics.it o all'indirizzo info@personalgenomics.it.

«Il richiedente dovrà compilare insieme al proprio medico una scheda con la sua storia medica personale e quella della famiglia in modo che possiamo concentrarci in particolare su patologie pregresse o per cui ha familiarità», spiega Massimo Delle Donne, genetista di Personal Genomics. «Poi, oltre al consenso informato, dovrà esprimere la propria volontà a sapere ciò che troviamo senza che sia stato appositamente richiesto. Se desidera non sapere che è predisposto per alcune delle 1.700 malattie che possiamo indagare, in genere le più sensibili sono quelle per cui non esiste una cura, deve barrare la casella corrispondente. Quindi non resta che attendere due settimane per analizzare la sequenza e altrettanto per interpretarla». È questo il tempo necessario per «leggere» i tre miliardi di basi del genoma umano e vagliare i quattro milioni di varianti del Dna che rendono ogni individuo assolutamente unico. «Un software ci aiuta poi a restringerle e a concentrarci su alcune centinaia che riteniamo le più significative».

Tre i «pacchetti» disponibili. Il primo, che costa mille euro,

permette di leggere 2,5 milioni di basi e di individuare eventuali varianti che i genetisti hanno già associato alla predisposizione a determinate patologie. Con il secondo (tremila euro), vengono analizzate anche le mutazioni nuove, sulla gravità delle quali i genetisti forniscono il verdetto basandosi sull'effetto che producono sulle proteine. Terza possibilità, avere un report sull'intero genoma, compreso quel 98 per cento che fino a qualche anno fa si considerava

«spazzatura» e che invece oggi si ritiene fondamentale perché contiene la modalità con cui le cellule interpretano le «istruzioni» contenute nel restante 2 per cento del codice genetico. «E molte malattie, come ad esempio il morbo di Crohn, derivano proprio dall'uso sbagliato che le cellule fanno di quelle «istruzioni», sottolinea Delle Donne. Un lavoro che costa, stavolta, 5mila euro. Non proprio per tutte le tasche. «Ma sono cifre destinate a scendere ancora», aggiunge il genetista. «Solo nel 2007 sequenziare un genoma costava due milioni di dollari, nel 2011 eravamo già scesi a 10mila euro. E se in Lombardia questa analisi è già nelle tabelle delle prestazioni rimborsabili, anche il Veneto sta andando in questa direzione».

E i risultati? «Solo alcuni vengono rilasciati direttamente al paziente su un'applicazione in formato digitale, un report in inglese che chiarisce in maniera semplice le varianti cui fare attenzione e le caratteristiche delle patologie cui si è geneticamente predisposti», conclude Delle Donne. «Il dettaglio delle mutazioni analizzate sarà invece consegnato al medico, l'unico in grado di filtrare le informazioni e capire se consigliare eventuali approfondimenti specifici». **EPAS.**