

DA GENHEALTH E JBF "MYGENESIS" IL PRIMO PACCHETTO DI SERVIZI COMPLETAMENTE ITALIANO DI DIAGNOSTICA GENETICA E SUCCESSIVA CONSULENZA PERSONALIZZATA

Mygenesis: la genetica al servizio del medico di famiglia



Da poche settimane è disponibile in Italia myGeneSis, un innovativo servizio di analisi e consulenza genomica basato su test del DNA, indirizzato inizialmente alla valutazione del rischio nell'area cardiovascolare, del diabete, dell'osteoporosi e delle principali malattie degenerative.

Presentato a Firenze, in occasione del 26° Congresso SIMG - Società Italiana di Medicina Generale a fine Novembre, il servizio coinvolge anche il medico di medicina generale, fondamentale referente per le famiglie, che

grazie ad un semplice e immediato tampone salivare sarà in grado di trasmettere il reperto genetico del paziente ai laboratori fiorentini GenHealth per le relative analisi. In tempi brevi questi restituiranno al medico stesso, attraverso la consulenza di un pool di specialisti dei diversi settori, i referti, mettendolo in condizione di indirizzare il paziente verso una corretta profilassi mirata alle potenziali patologie evidenziate. Il referto indicherà infatti una percentuale obiettiva di rischio o di protezio-

ne nei confronti delle malattie in esame e consentirà ai pazienti di prendere le opportune precauzioni, assumendo uno stile di vita consono e un'alimentazione adeguata, oltre alle necessarie azioni di prevenzione (esami diagnostici personalizzati, check-up, supplementi nutrizionali). A tutela del servizio, un board scientifico di grande prestigio, composto da Giuseppe Novelli, Preside della Facoltà di Medicina e Chirurgia e Professore di Genetica Medica - Università di Roma Tor Vergata,

Giovanni Scapagnini Professore di Biochimica Clinica - Università del Molise, Claudio Cricelli, Presidente SIMG - Società Italiana di Medicina Generale e Michele Carruba, Professore di Farmacologia - Università degli Studi di Milano. myGeneSis, sviluppato dai laboratori fiorentini altamente specializzati GenHealth e distribuito in esclusiva per l'Italia da JBF srl, si avvale di una linea composta da diversi test e relativi servizi di consulenza. Le persone interessate a myGeneSis possono visitare il sito www.mygenesis.it e scrivere a info@mygenesis.it. I medici di famiglia potranno accedere all'area privata del sito per ottenere tutte le informazioni necessarie.

COME FUNZIONA MYGENESIS

Il processo di myGeneSis si svolge in meno di un mese e comporta tre fasi (Esecuzione dei test genetici; Analisi del rischio e Consulenza specialistica personalizzata). Le procedure adottate garantiscono il totale rispetto della privacy.

Esecuzione dei test genetici

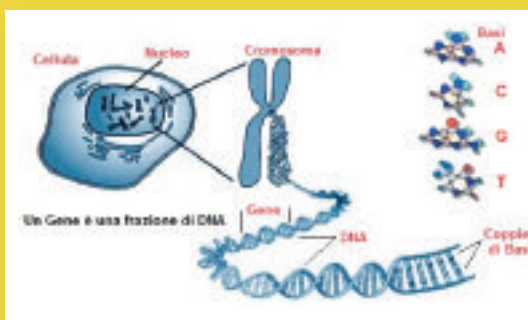
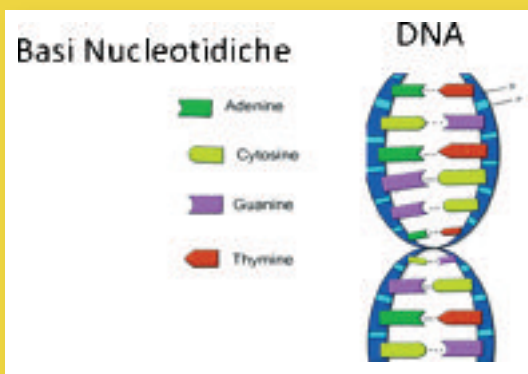
Il programma prevede l'esecuzione di specifici test sul DNA, definiti "SNP PANELS", sviluppati di recente e di provata predittività. I test "SNP PANELS" mirano a evidenziare specifiche variazioni genetiche che, secondo gli studi, possono associarsi allo sviluppo di determinate malattie. Queste variazioni sono definite in gergo SNP (Polimorfismo a singolo nucleotide, si pronuncia snip) e si localizzano a livello delle basi nucleotidiche, i 'mattoni' che compongono i geni. Oltre che a segnalare la predisposizione a determinate malattie, alcuni SNP danno anche indicazioni sulla sensibilità della persona nella risposta ad

Cos'è il DNA

Il genoma, o patrimonio genetico, è l'insieme delle istruzioni che regolano lo sviluppo e il funzionamento dell'organismo.

E' "scritto" nel DNA (abbreviazione dall'inglese DeoxyriboNucleic Acid, cioè acido desossiribonucleico), una molecola lunga più di un metro e composta dalla combinazione di quattro unità biochimiche chiamate basi nucleotidiche (Adenina-A, Timina-T, Guanina-G e Citosina-C). In totale, il DNA contiene circa 3,2 miliardi di basi nucleotidiche.

Ma come è organizzato il DNA? E' suddiviso in geni, che non sono altro che articolari sequenze di basi nucleotidiche. In totale i geni che compongono il DNA sono 30.000 e proprio da essi dipendono le caratteristiche fisiche di ogni individuo. Infatti regolano la produzione di circa 200 tipi di proteine le quali, a loro volta, compongono l'intero organismo. Questo significa che le diverse caratteristiche fisiche individuali e la diversa predisposizione a sviluppare malattie è 'scritta' nei geni.



interventi preventivi basati sulla nutrizione. Alcuni test (definiti nutri genomici) inseriti nel programma myGeneSis prevedono la ricerca di SNP di questo tipo, al fine di mettere a punto un piano di intervento preventivo su misura.

I test selezionati nel programma coinvolgono 4 diverse aree patologiche tra le più diffuse in Italia:

- Malattie cardiovascolari, quali dislipidemia, ipertensione e aterosclerosi, con i relativi effetti sulla circolazione (infarto)
- Diabete, in particolare di tipo 2
- Osteoporosi
- Area oncologica, con particolare

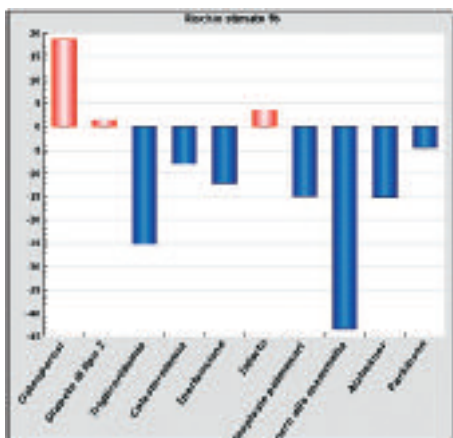
attenzione ad alcune forme di tumore del seno, tumore del polmone e della prostata

I test non sono invasivi: per eseguirli è sufficiente un prelievo della saliva tramite un tampone.

Analisi del rischio

La presenza di una variazione genetica non significa che necessariamente la persona svilupperà la malattia ma che presenta un rischio di ammalarsi più elevato rispetto alla popolazione generale.

Per quantificare il grado di rischio a sviluppare le patologie prese in



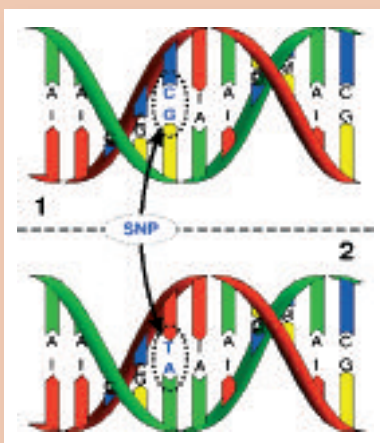
esame, i referti dei test vengono rielaborati con un algoritmo di provata validità statistica. Il risultato del test viene illustrato in un Pannello di rischio individuale, un grafico nel

quale, per ogni patologia e in base ad ogni gene, viene descritto il livello di rischio o protezione individuale rispetto alla media della popolazione.

Consulenza specialistica personalizzata

Il Pannello di rischio individuale viene infine analizzato dallo staff di specialisti i quali potranno definire un piano preventivo mirato. Come è noto, infatti, l'insorgenza di malattie dipende in buona parte dal proprio patrimonio genetico ma anche da diversi fattori come l'ambiente, l'alimentazione, il proprio stile di vita. Il piano di intervento verterà proprio su questi aspetti 'modificabili'. In particolare, gli specialisti potranno suggerire esami dia-

gnostici specifici, ma anche una dieta studiata ad hoc, eventualmente potenziata con l'utilizzo di integratori nutrizionali e sostanze antiossidanti. Check-up periodici e indicazioni sullo stile di vita completeranno il piano di intervento. Poiché la finalità di myGeneSis è quella di prevenire nel lungo periodo l'insorgenza di determinati disturbi o malattie, le indicazioni definite dal piano di intervento dovranno essere seguite nel tempo dal paziente. Per questo motivo, gli specialisti di myGeneSis contatteranno il medico curante del paziente per condividere il documento con le relative indicazioni, in modo da finalizzare concretamente il percorso preventivo previsto.



SNP – Polimorfismo a singolo nucleotide

Il genoma di due persone è identico al 99,9%. Nel restante 0,1% sono scritte le caratteristiche proprie di ogni individuo (colore degli occhi, altezza, predisposizione a malattie, etc).

Dal punto di vista biologico, infatti, nei geni sono presenti delle piccole variazioni delle sequenze di basi nucleotidiche che le compongono. La forma più comune di variazione genomica è costituita dai polimorfismi a singolo nucleotide, cambiamenti di una singola base del DNA in una data posizione.

Nel DNA umano sono contenuti circa dieci milioni di SNP e circa 250.000 – 500.000 di essi sono responsabili delle differenze tra individui. Un sottoinsieme ancora più ristretto di SNP influenza la probabilità di contrarre patologie complesse, ed è di fatto responsabile del rischio genetico per queste patologie, a cui si sommano le influenze ambientali e lo stile di vita.

Di questi SNP a tutt'oggi, grazie anche all'introduzione di nuovi test genetici a costi contenuti e di affidabilità elevate, si sono accumulate sufficienti evidenze sperimentali per considerare certo il loro ruolo nel predisporre le persone a soffrire di determinate malattie e disturbi. Questo non significa che le persone con determinati SNP soffriranno certamente delle malattie associate, ma che avranno una maggiore probabilità di soffrirne.

Gli SNP possono influenzare la probabilità di contrarre patologie complesse in diversi modi, alterando ad esempio l'espressione dei geni e quindi causando, a seconda dei casi, una maggiore o una minore quantità di una determinata proteina rispetto alla norma; oppure possono alterare l'efficienza delle proteine che vengono prodotte e quindi possono provocare la produzione di proteine che funzionano male.

I test genetici selezionati per myGeneSis mirano a identificare quegli SNP che, in base alle evidenze scientifiche, si associano più frequentemente ad alcune patologie comuni nella popolazione italiana, quali i disturbi cardiovascolari, diabete, osteoporosi e alcuni tipi di tumore.