

È "italo-sammarinese" il primo polo universitario per lo screening genetico non invasivo prenatale.

Genetica, storico patto: c'è anche San Marino.

FDL

Le parole chiave:

- Stoccaggio materiale biologico
- Sangue
- "Catena di custodia"
- Ospedale San Raffaele di Milano

Il **Bioscience Institute** ha sede sul Titano e negli Emirati arabi uniti.

Gli strumenti biotecnologici e bioinformatici incontrano l'Università di Tor Vergata nella genetica: è italiano infatti il primo polo universitario per lo screening genetico non invasivo prenatale (delle patologie cromosomiche) basato sul sequenziamento di frammenti di Dna fetale libero circolante nel sangue della gestante.

La Bgi il più grande gruppo mondiale di genomica.

L'obiettivo dell'iniziativa sarebbe quello di raffinare lo screening delle patologie genetiche in epoca

prenatale per offrire una tempestiva e corretta informazione alle coppie a rischio; fornire il supporto della Genetica medica agli operatori della Medicina fetale e ai ginecologi che gestiscono il primo trimestre di gravidanza; coltivare le conoscenze, sviluppare e migliorare le tecnologie e puntare sull'innovazione. E allo stesso tempo continuare

la ricerca sulla terapia genica per le malattie oggi prive di una cura che verrebbero precocemente individuate con il test. È progetto di 'terza missione' in cui gli atenei prevedono finanziamenti esterni a progetti di ricerca e di innovazione. Non solo: un approccio di ultima generazione allo screening non invasivo delle patologie cromosomiche più comuni, dalla Sindrome di Down alle trisomie 13, e 18; alcune sindromi da delezione come la "Cri du Chat", la Sindrome Di George, e alcune malattie mendeliane.

"I nuovissimi laboratori rappresentano un modello di 'filiera corta' dai risvolti estremamente importanti: produciamo, distribuiamo e analizziamo in Italia il G-test (sigla di Genetic Test), il tutto secondo le stringenti norme regolatorie italiane ed europee - spiega Giuseppe Novelli, Rettore di Tor Vergata e genetista - In secondo luogo possiamo gestire quelle che sono ormai informazioni 'sensibili' come i dati genetici della donna e del nascituro, in maniera rigorosa. Bioscience Genomics infatti opera secondo le direttive di un codice etico che hanno il proprio fulcro nel consenso informato e nella protezione dei dati, inseriti in una apposita banca e il rispetto della privacy". Il G-test sarà distribuito grazie ad apposite convenzioni con i reparti di ginecologia dei più grandi ospedali italiani. I

campioni di sangue arriveranno a Tor Vergata seguendo rigidi protocolli di trasporto: "Subito dopo il prelievo si attiva la cosiddetta 'catena di custodia' che prevede una speciale etichettatura del campione che ne garantisce la titolarità e la tracciabilità, l'assegnazione ad un corriere convenzionato e lo stoccaggio del materiale biologico secondo il più elevato standard di sicurezza" prosegue Novelli. Tutto il processo di analisi avviene presso la Bioscience Genomics sita nell'ateneo in collaborazione con la UOC di Genetica Medica del Policlinico Universitario di Tor Vergata. La Bioscience Genomics è attrezzata con le più moderne tecnologie di sequenziamento del Dna, che permettono la più alta affidabilità del test rispetto a quelli disponibili. Il G-test infatti è attualmente l'unico con una attendibilità del 99% e un numero di falsi positivi pari allo 0,05%.

Soprattutto per la prima volta è possibile una 'presa in carico' globale della famiglia nel caso in cui il test dia un risultato positivo" sottolinea il professor Novelli "Un test positivo attiva immediatamente un team multidisciplinare. Se l'ospedale che ha in carico la paziente ha al suo interno un centro di genetica medica, a loro trasferiamo tutte le informazioni, in caso contrario convochiamo la gestante che viene seguita dal nostro servi-

zio di genetica medica composto da ginecologi, genetisti e psicologi per una complessa e delicata attività di counseling”.

Lo spin off Bioscience Genomics sta realizzando un'altra piattaforma di genomica, identica a quella di Roma, presso l'Ospedale San Raffaele di Milano che sarà pronta all'inizio del prossimo autunno. Ciò per dare una maggiore copertura del territorio ed estendere l'assi-

stenza genetica al Nord Italia con un autorevole centro geograficamente strategico. Parole chiave: screening, test genetico, neonatale, genomica, Dna, cromosomi, Sindrome di Down, gestazione, gravidanza, amniocentesi, counseling genetico.

Abbiamo raggiunto telefonicamente il proprietario unico dell'azienda **Bioscience Institute** con

sede a San Marino e negli Emirati arabi uniti, **Giuseppe Mucci**, il quale ha rivelato che “l'accordo quadro quinquennale è stato sottoscritto da me assieme al primo ministro cinese e Matteo Renzi a Milano durante l'ultimo forum Italia-Cina. La Bioscience - prosegue - partecipa all'88% nella compagine societaria della Bioscience Genomics. Il **Bioscience Institute** partecipa e controlla quindi la società italiana Bioscience Genomics”.

Il progetto nasce dall'accordo tra la cinese Bgi, il **Bioscience Institute** di San Marino e l'ateneo romano.



Giuseppe Mucci e Gian Franco Terenzi.

