

# Un "filtro" darà la caccia alle malattie rare

Équipe dell'ospedale infantile in grado di "leggere" ogni alterazione genetica: è la prima volta in Italia

di **Pierpaolo Pitich**

Un approccio innovativo nel campo della diagnosi e della cura delle malattie rare. Una sfida partita dalla nostra città negli ultimi mesi che ha già raccolto risultati importanti e che è desti-

nata a rivoluzionare il settore delle patologie su base genetica. Si chiama "Esoma" ed è il progetto portato avanti da una équipe medica multidisciplinare del Burlo Garofolo: un gruppo eterogeneo di una dozzina di persone, che collabora a stretto contatto e che comprende pediatri, genetisti, biologi e tutta una serie di figure intermedie.

L'elemento di novità consiste nella lettura della quasi totalità delle sequenze del patrimonio genetico del paziente dove, attraverso l'incrocio di dati e infor-

mazioni, si riescono a individuare e interpretare, tra le migliaia di alterazioni, quelle che sono riconducibili a una specifica malattia rara. «Finora si andavano ad analizzare soltanto i singoli geni, oppure l'intera sequenza, ma senza avere la possibilità di

**“** **PROGETTO**  
**“ESOMA”**

**Al lavoro**  
**un gruppo di pediatri,**  
**genetisti e biologi**

comprendere e interpretare le diverse alterazioni del patrimonio genetico», spiega Alberto Tommasini, medico immunologo della Clinica pediatrica

del Burlo e coordinatore del progetto, che ha in Alessandro Ventura e Paolo Gasparini i responsabili rispettivamente della Clinica pediatrica e dell'Istituto di genetica. «Con questo approccio nuovo invece, grazie all'utilizzo di una serie di filtri clinici, biologici e statistici, andiamo a individuare e selezionare le alterazioni genetiche realmente pertinenti alla malattia



Un ricercatore al lavoro in un laboratorio (foto d'archivio)

rara in questione». Una metodologia di lavoro già attiva negli Stati Uniti e che per la prima volta ha preso avvio nel nostro Paese.

Un'analisi specifica che viene effettuata nei pazienti (anche adulti) che presentano delle caratteristiche precise in termini di gravità e originalità della malattia. Studi che hanno permesso al progetto "Esoma" di identi-

ficare due malattie le cui cause genetiche fino ad oggi non erano ancora conosciute: vale a dire una particolare forma di immunodeficienza, che nel momento in cui è stata individuata contava solo 4 casi diagnosticati al mondo, e una forma di "Lupus eritematoso sistemico", caso unico al mondo.

«Comprendere le cause genetiche delle malattie rare può in

alcuni casi fornire gli strumenti utili per identificare nuovi bersagli terapeutici e avviare sperimentazioni cliniche», afferma Tommasini. «In sostanza si tratta di progettare la relativa terapia non più solo sul sintomo ma sul meccanismo che ne è alla base: il lavoro di rete che ci vede collaborare con la Clinica pediatrica di Brescia ha permesso di identificare in seguito altri 4 casi della stessa malattia rara, con sperimentazione di un farmaco che potrebbe rivelarsi particolarmente utile in questa malattia». L'avvio del progetto "Esoma" è stato sostenuto dall'associazione Azzurra malattie rare e dalla Consulta dei genitori di Latisana e Ronchis, mentre per garantire al meglio l'accesso dei pazienti a queste nuove tecnologie diagnostiche è stata sviluppata una rete di medici

**“** **IL NUOVO**  
**APPROCCIO**

**Identificate**  
**due patologie le cui cause**  
**erano sconosciute**

che fanno capo ai reparti di pediatria dei maggiori ospedali della regione, il cui fine è quello di ottimizzare le risorse disponibili e favorire la transizione delle cure del bambino fino all'età adulta. Il futuro è, cioè, quello di allargare le sperimentazioni a livello internazionale, attraverso il confronto e la condivisione delle conoscenze, dei dati raccolti e dei risultati ottenuti, con i principali centri specialistici al mondo.

«Il ricorso a tecnologie avanzate per la diagnostica sarà sempre più vasto, ma le informazioni che ne deriveranno saranno sempre più complesse», conclude Tommasini. «Questo significa che avremo a che fare con un'enormità di informazioni relative alla salute e alla genetica e ci sarà bisogno di qualcuno che sia in grado di filtrare i dati e di stabilire delle priorità: il medico del futuro insomma dovrà necessariamente far parte di un lavoro di équipe e confrontarsi con dei centri di riferimento specializzati».