

Tecnologie della genetica per individuare le malattie rare

Pubblicato: Lunedì 9 Dicembre 2013

L'Ospedale di Circolo di Varese è centro di riferimento regionale per le malattie genetiche rare dovute a microriarrangiamenti citogenetici chiamati Copy Number Variations (CNV) che vengono studiati nel laboratorio SMEL, specializzato in **Citogenetica e Genetica medica**.

La identificazione di tali anomalie, **responsabili di ritardo mentale, malformazioni, autismo**, avviene mediante la **tecnologia array-CGH** ad alta risoluzione che identifica delezioni e duplicazioni di poche migliaia di basi. **Negli ultimi due anni sono stati identificati 19 pazienti della provincia di Varese** con simili riarrangiamenti patogenetici o predisponenti alla loro malattia, che sarebbero rimasti non diagnosticati con la sola analisi cromosomica. La array-CGH ad alta risoluzione sostituisce quindi in epoca postnatale l'analisi cromosomica classica che resta valida soltanto nei pazienti con sindromi cromosomiche note quali Down, Klinefelter, Turner o nelle famiglie con poliabortività su base genetica o come indagine di seconda scelta. La **stessa tecnologia viene usata per la diagnosi delle cause di malformazioni cardiache congenite** che colpiscono un nato vivo ogni 150 e il 12% dei feti con malformazioni.

Il convegno in programma per oggi, 9 dicembre, coordinato dal responsabile della Genetica medica, **Dott. Rosario Casalone**, e dal Direttore della Cardiologia 1, **prof. Jorge Salerno Uriarte**, riunisce cardiologi e genetisti esperti provenienti da varie parti d'Italia che discuteranno delle **Copy Number Variations, responsabili di circa il 20% delle cardiopatie congenite** e dell'applicazione della nuovissima tecnologia Next Generation Sequencing per la diagnosi causativa delle cardiopatie genetiche dovute nel 2-3% a mutazioni in singoli geni.

Nello stesso convegno verranno affrontati due altri importanti argomenti: il primo riguarda l'utilizzo della **nuova e molto pubblicizzata possibilità di diagnosi prenatale non invasiva su sangue della madre**, che permette, ma ancora con limitazioni e criticità, la diagnosi delle principali anomalie cromosomiche di numero senza dover effettuare la villocentesi o la amniocentesi.

Il secondo argomento riguarda **l'utilità e le esatte indicazioni delle indagini molecolari per la prevenzione della trombosi effettuate dal nostro laboratorio**. L'utilizzo di tecnologie innovative quali l'array-CGH e sequenziamento genico di seconda generazione unitamente all'inquadramento genetico clinico ambulatoriale consentono la identificazione di malattie genetiche anche molto rare. "Ad esempio – spiega il dott. Casalone – abbiamo sequenziato nell'ultimo mese una porzione del gene L-ferritina, responsabile di una sindrome genetica chiamata "Iperferritinemia-cataratta giovanile", malattia genetica rara che finora non eravamo in grado di diagnosticare nella provincia di Varese. Tale nuova diagnosi ha permesso di aiutare subito una famiglia di Varese nel percorso terapeutico e nella definizione dei rischi di ricorrenza della patologia".

La visita genetica effettuata su appuntamento nell'ambulatorio di genetica medica del Padiglione Santa Maria è fondamentale per indirizzare il paziente a test genetici mirati ed abbreviare l'iter diagnostico assistenziale.

[Redazione VareseNews](#)

redazione@varesenews.it

