



Diagnosi Genetica di Precisione: Polo GGB ottiene il brevetto per un'innovativa tecnica di rilevazione delle varianti genetiche rare

La versatilità del metodo consentirà l'applicazione in diversi ambiti, primo fra tutti la diagnosi precoce del cancro

Siena, 24 febbraio 2025 - Segna un passo avanti nella ricerca genetica e nella diagnostica di precisione, il brevetto intitolato *“Metodo per rilevare varianti genetiche minoritarie”* (PCT N. 102022000027141, depositato il 29 dicembre 2022 e approvato il 23 gennaio 2025) ottenuto dal Polo GGB, Polo d'innovazione di Genomica, Genetica e Biologia, un centro di alta specializzazione e un modello di riferimento per la ricerca e l'erogazione di servizi nei settori della diagnostica, della genetica medica, dell'ecologia, della genomica e della bioinformatica, con sede a Siena, presso l'incubatore di Fondazione Toscana Life Sciences, e dotato di un centro ricerche a Terni.

Il metodo - Il brevetto descrive un metodo estremamente **innovativo e preciso** per l'**identificazione di varianti genetiche rare** all'interno di campioni biologici. Si tratta, infatti, di **varianti difficili da individuare con i metodi tradizionali** poiché spesso presenti a basse frequenze in un pool di sequenze genetiche non mutate. **Grazie alla tecnologia CRISPR-Cas**, il campione biologico viene sottoposto a un processo molecolare di arricchimento, che permette di eliminare le sequenze non mutate e isolare esclusivamente la porzione del genoma contenente le varianti di interesse clinico. Questo **approccio non solo riduce significativamente tempi e costi di analisi**, ma consente anche l'**identificazione di nuove varianti genetiche**, con un potenziale impatto rivoluzionario nel campo della **diagnostica personalizzata**.

“La profonda conoscenza delle tecniche di biologia molecolare, unita alla visione diagnostica del team di Siena, ci ha permesso di superare confini e di raggiungere questo importante traguardo” dichiara **Jaroslav Krzywinsky**, Chief Scientific Officer del Polo GGB presso il laboratorio di Ecologia e Genetica di Terni, rinomato per le sue ricerche all'avanguardia sul controllo dei vettori.

Gli ambiti di applicazione - La **versatilità** del metodo ne consente l'applicazione in diversi ambiti, tra cui: **Oncologia** (identificazione precoce delle mutazioni tumorali); **Diagnosi prenatale** (screening genetico non invasivo); **Malattie cardiovascolari e croniche** (monitoraggio di biomarcatori genetici); **Medicina dei trapianti** (controllo del rigetto d'organo); **Microbiologia e virologia** (identificazione di patogeni); **Analisi ambientale** (rilevamento di contaminanti attraverso il DNA ambientale).

*“Il raggiungimento di questo importante traguardo in tempi rapidi dimostra la solidità dei nostri approcci scientifici e dimostra la nostra innata vocazione all'innovazione – afferma **Greta Immobile Molaro**, CEO del Polo GGB - La nostra prima area di applicazione sarà l'oncologia, ma contiamo di continuare a lavorare per estendere gli ambiti.”*

Innovazione per la Diagnosi Precoce del Cancro - La diagnosi precoce del cancro, prima ancora che compaiano i sintomi, è cruciale per migliorare le possibilità di trattamento e la sopravvivenza dei pazienti. Il tempo è un fattore determinante per chi scopre di avere un tumore, e disporre di strumenti più rapidi e accurati può fare la differenza, oltre alla disponibilità di strumenti che possano consentire un monitoraggio continuo dell'andamento della patologia.

*“Attualmente, vi è un'esigenza ancora insoddisfatta di strumenti diagnostici per l'oncologia di precisione che siano al contempo sensibili, scalabili, flessibili ed economici – precisa **Greta Immobile Molaro**, CEO del Polo GGB - Il nostro obiettivo è sviluppare una soluzione completa che includa un sistema di preparazione delle librerie NGS semplice ed efficiente, un controllo qualità bioinformatico automatizzato per l'analisi dei dati di sequenziamento e un referto medico coadiuvato da algoritmica di Intelligenza Artificiale”. “Questo brevetto – conclude Greta Immobile Molaro - rappresenta un passo avanti nella ricerca genetica e nella*



diagnostica di precisione, aprendo nuove prospettive per la medicina personalizzata e il monitoraggio di malattie complesse”.

Polo GGB – Il Polo di innovazione di Genomica, Genetica e Biologia.

Dal 2011 Polo GGB è centro di alta specializzazione dedicato alla promozione della ricerca scientifica nei campi della genetica e genomica, dello studio di vettori di malattie, della bioinformatica e della biologia. Con sede a Siena, dove si trova il Laboratorio di Genomica & Bioinformatica, Polo GGB può contare anche sul laboratorio di Ecologia e Genetica di Terni, impegnato in progetti di ricerca innovativi finalizzati allo sviluppo sistemi genetici per il controllo di insetti vettori di malattie, in particolare la malaria, con tecnologia Gene Drive.