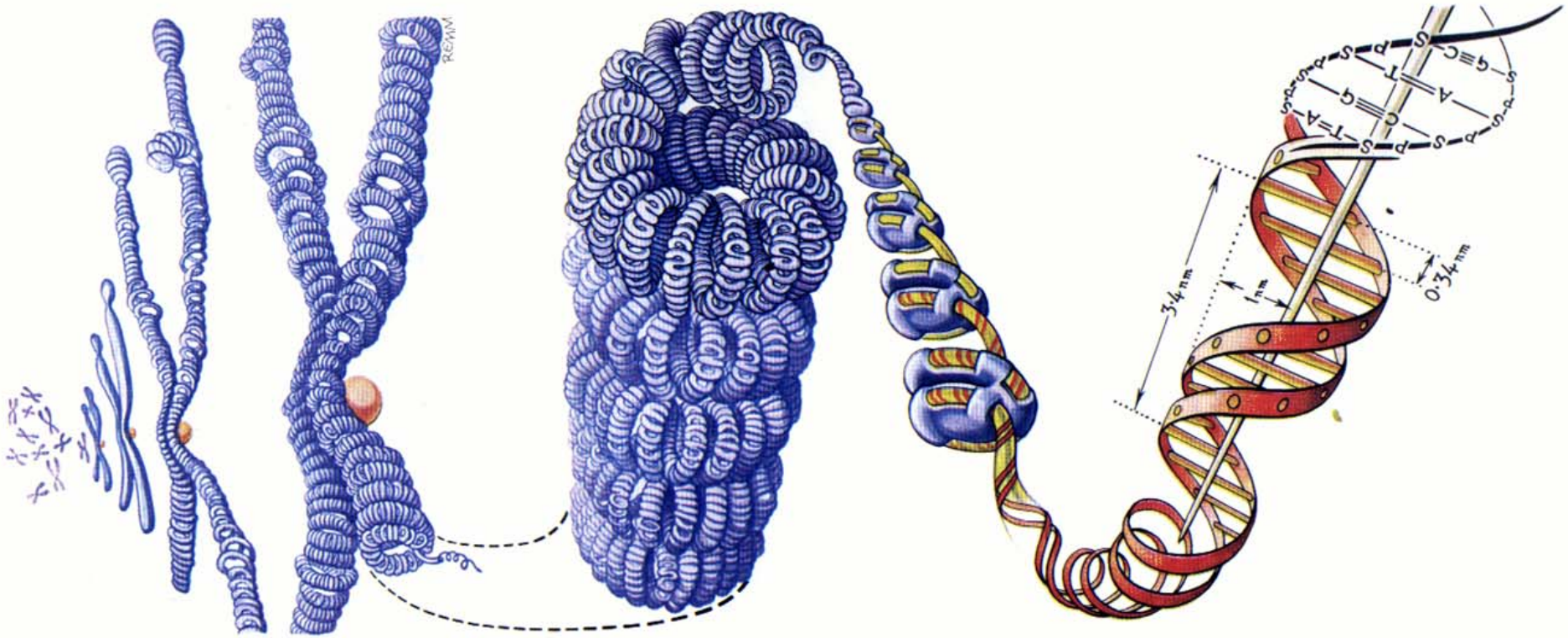
SCREENING GENETICO

RISPARMIO PER IL SERVIZIO SANITARIO NAZIONALE?

Pietro Chiurazzi
Istituto di Genetica Medica
Facoltà di Medicina e Chirurgia
Università Cattolica

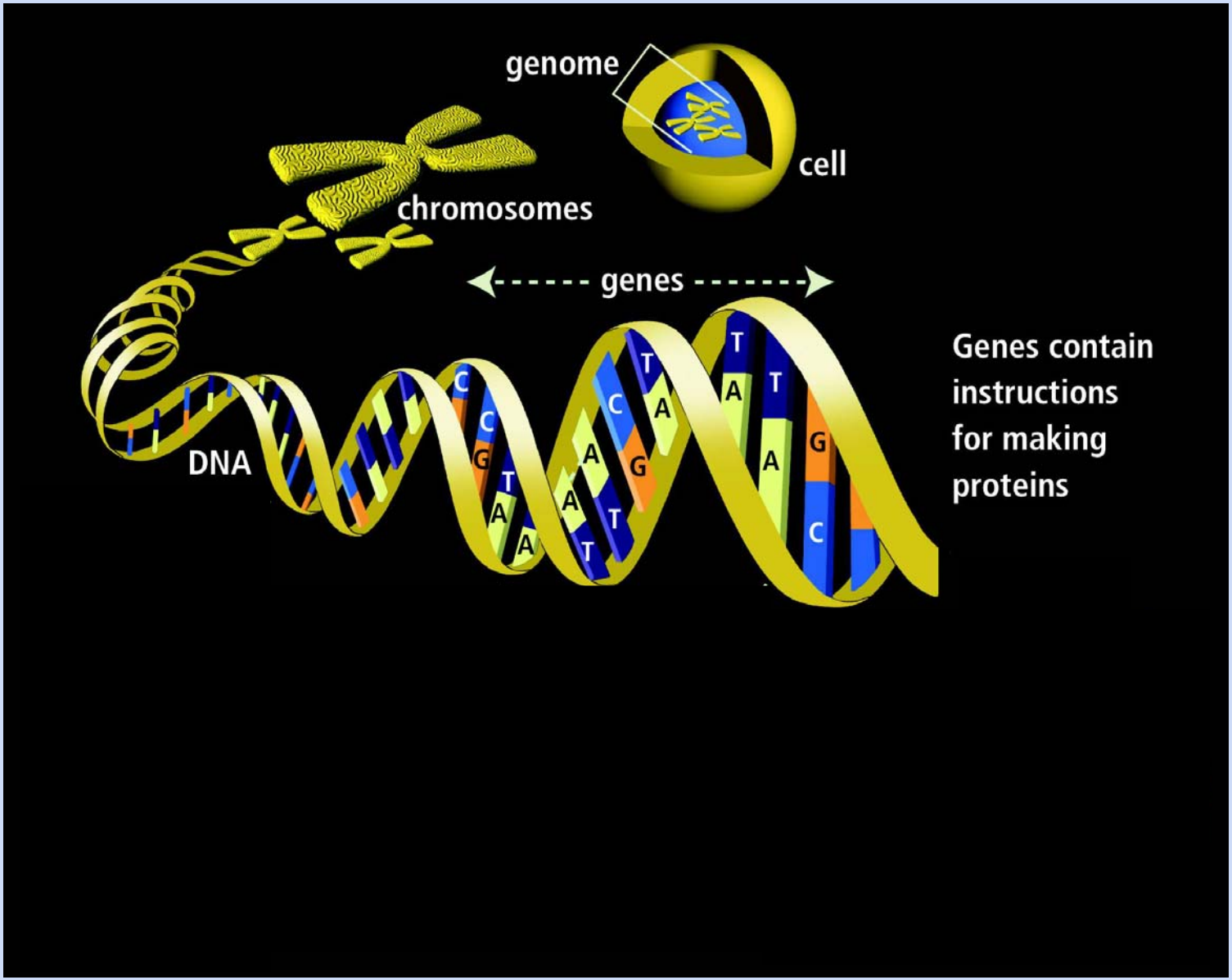
Associazione Culturale Giuseppe Dossetti
MALATTIE RARE E DISABILITÀ
Seconda Giornata Europea delle Malattie Rare

SESSIONE III – LA CONOSCENZA COME MOTORE PER IL CAMBIAMENTO



Ogni cellula contiene circa 2 metri di doppia elica di DNA, strettamente legati a proteine (istoni) come cromatina.
La cromatina molto condensata è visibile come **cromosomi** (**23***2=**46**) solo quando la cellula si divide.

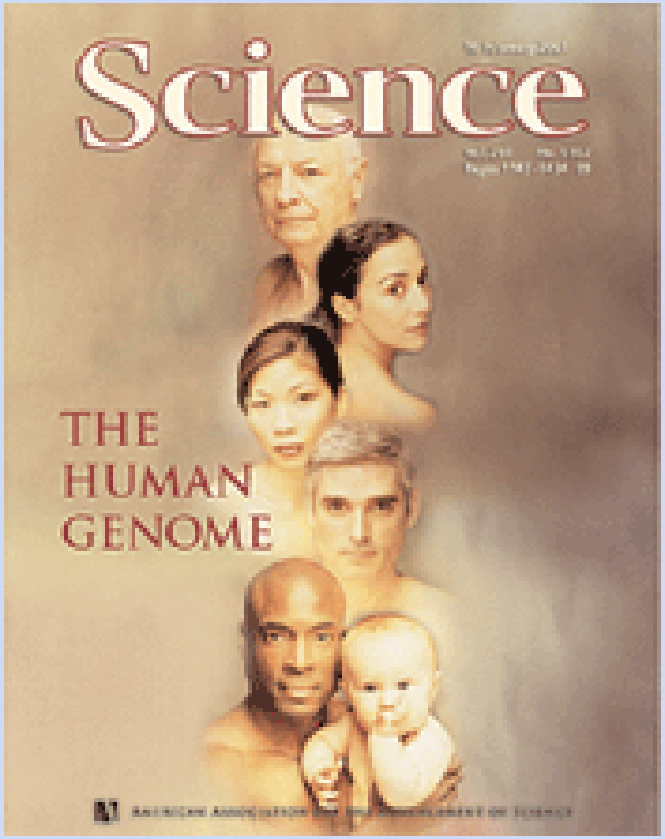
Le cellule umane contengono $3x10^9$ nucleotidi e ~ 25.000 geni, codificanti per altrettante proteine.



Human Genome Project

L'intera sequenza del DNA umano è stato sequenziato....





… ma dato che i geni sono frammentati ed appena il 3% del genoma corrisponde a proteine, non tutti i geni sono identificati.

NCBI HomePage - Mozilla Firefox
File Modifica Visualizza Vai Segnalibri Strumenti ?
http://www.ncbi.nlm.nih.gov/
Vai
Come iniziare Ultime notizie Mozilla Italia Forum di aiuto

NCBI

National Center for Biotechnology Information

National Library of Medicine National Institutes of Health

PubMed All Databases BLAST OMIM Books TaxBrowser Structure

Search All Databases for Go

SITE MAP
Alphabetical List
Resource Guide

About NCBI
An introduction to NCBI

GenBank
Sequence submission support and software

Literature databases
PubMed, OMIM, Books, and PubMed Central

Molecular databases
Sequences, structures, and taxonomy

Genomic biology
The human genome, whole genomes

What does NCBI do?

Established in 1988 as a national resource for molecular biology information, NCBI creates public databases, conducts research in computational biology, develops software tools for analyzing genome data, and disseminates biomedical information - all for the better understanding of molecular processes affecting human health and disease. More...

100 Gigabases

GenBank and its collaborating databases, the European Molecular Biology Laboratory and the DNA Databank of Japan, have reached a milestone of 100 billion bases from over 165,000 organisms. See the press release or find more information on GenBank

CCDS Database

The new Consensus CDS (CCDS) project is a collaborative effort to identify a core set of human protein coding regions that are consistently annotated and of high quality. More...

Hot Spots

- Assembly Archive
- Clusters of orthologous groups
- Coffee Break, Genes & Disease, NCBI Handbook
- Electronic PCR
- Entrez Home
- Entrez Tools
- Gene expression omnibus (GEO)
- Human genome resources
- Malaria genetics & genomics
- Map Viewer

http://www.ncbi.nlm.nih.gov/Taxonomy/taxonomyhome.html
start 171105_Vaticano Stato di Tele2 NCBI HomePage - Mo... IT 18.37

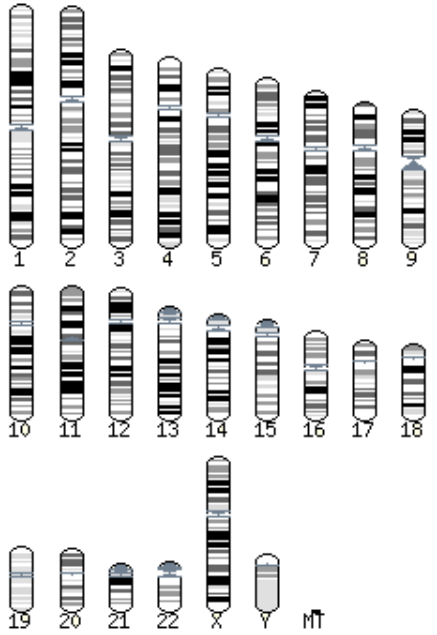
Use Ensembl to...

Explore the Human genome

Cromosoma	Lughezza (bp)	Geni codificanti proteine	Densità (geni/Mb)	Geni codificanti RNA
1	247.199.719	2368	9.6	457
2	242.751.149	1511	6.2	273
3	199.446.827	1208	6.1	240
4	191.263.063	900	4.7	186
5	180.837.866	1007	5.6	205
6	170.896.992	1202	7.0	197
7	158.821.424	1104	7.0	204
8	146.274.826	813	5.6	152
9	140.273.252	1013	7.2	158
10	135.374.737	901	6.7	147
11	134.452.384	1467	10.9	209
12	132.289.534	1161	8.8	205
13	114.127.980	397	3.5	104
14	106.360.585	744	7.0	202
15	100.338.915	752	7.5	245
16	88.822.254	987	11.1	113
17	78.654.742	1321	16.8	184
18	76.117.153	320	4.2	93
19	63.806.651	1525	23.9	124
20	62.435.964	651	10.4	106
21	46.944.323	297	6.3	32
22	49.591.432	578	11.7	64
X	154.913.754	986	6.4	213
Totale	3.021.995.526	23213	7.7	4113
Y	57.772.954	115	2.0	24

e

hromosome for a closer view



y to sequence position

hosome: == or region

om (bp):

To (bp): Go

e! Stable Archive! link for this page

e! Archive! sites

Trace server

About the Human genome

Assembly

Statistics

Assembly: NCBI 35, July 2004

OMIM Home - Mozilla Firefox

File Edit View History Bookmarks Tools Help

http://www.ncbi.nlm.nih.gov/sites/entrez?db=OMIM

NCBI

OMIM
Online Mendelian Inheritance in Man

Johns Hopkins University

My NCBI [Sign In] [Register]

All Databases PubMed Nucleotide Protein Genome Structure PMC OMIM

Search OMIM for

Limits Preview/Index History Clipboard Details

Entrez

OMIM
Search OMIM
Search Gene Map
Search Morbid Map

Help
OMIM Help
How to Link

FAQ
Numbering System
Symbols
How to Print
Citing OMIM
Download

OMIM Facts
Statistics
Update Log
Restrictions on Use

Allied Resources
Genetic Alliance
Databases
HGMD
Locus-Specific
Model Organisms

- Enter one or more search terms.
- Use **Limits** to restrict your search by search field, chrom
- Use **Index** to browse terms found in OMIM records.
- Use **History** to retrieve records from previous searches,

OMIM® - Online Mendelian Inheritance

Welcome to OMIM®, Online Mendelian Inheritance in Man®.
genes and genetic phenotypes. The full-text, referenced overvie
12,000 genes. OMIM focuses on the relationship between phe
to other genetics resources.

This database was initiated in the early 1960s by Dr. Victor A.
Inheritance in Man (MIM). Twelve book editions of MIM wer
in 1985 by a collaboration between the National Library of Me
made generally available on the internet starting in 1987. In 199
Center for Biotechnology Information.

OMIM is authored and edited at the McKusick-Nathans Instit
the direction of Dr. Ada Hamosh.

NOTE: OMIM is intended for use primarily by physicians and

Migliaia di patologie genetiche: individualmente rare, insieme tante



Done

start IT Screening_090227 Screening_090227 Microsoft PowerPoint ... OMIM Home - Mozilla ... 20:39

Lingue : Français | English | Español | Deutsch | Italiano

Homepage

orphanet

Il portale delle malattie rare e dei farmaci orfani

http://www.orpha.net/

Malattie rare | Farmaci orfani | Consulenze | Laboratori di diagnosi | Ricerca e sperimentazioni | Associazioni dei pazienti | Cerca in Orphanet | Informazioni e Media

RICERCA SEMPLICE

Inserire la parola chiave → OK

> Elenco alfabetico delle malattie rare

ALTRE OPZIONI DI RICERCA

- > Farmaci orfani
- > Ricerca e sperimentazioni
- > Laboratori di diagnosi
- > Associazioni dei pazienti
- > Consulenze
- > Cerca in Orphanet

ORPHANET IN NUMERI

Malattie	:	5717
Consulenze	:	3292
Laboratori	:	4283
Professionisti	:	11510
Visite giornaliere	:	13841

MALATTIE RARE

- > Informazioni su una malattia
- > Elenco alfabetico
- > Ricerca per segno
- > Linee guida di Emergenza
- > Enciclopedia dedicata ai pazienti
- > Enciclopedia dedicata ai professionisti
- > Informazioni sulle malattie rare

CERCA IN ORPHANET

- > Consulenze
- > Centri di riferimento
- > Laboratori di diagnosi
- > Progetti di ricerca
- > Registri/database
- > Professionisti
- > Associazioni dei pazienti
- > EuroGentest
- > Registra la tua attività

FARMACI ORFANI

- > Informazioni su un farmaco orfano
- > Sperimentazioni cliniche

Migliorare la qualità dell'assistenza medica per le Malattie Rare.

Fornire servizi adeguati per la comunità delle malattie rare



Informazioni su Orphanet | La Qualità di Orphanet
Registra la tua attività

Lingue : Français | English | Español | Deutsch | Italiano

Servizi per i professionisti

- > Enciclopedia dedicata ai professionisti
- > Ricerca per segno
- > Linee guida di Emergenza
- > Orphanet Journal Of Rare Diseases
- > Newsletter
- > Strumenti didattici
- > Registra la tua attività
- > OrphanXchange

Servizi per i pazienti

- > Enciclopedia dedicata ai pazienti
- > Informazioni su una malattia
- > Associazioni dei pazienti
- > Consulenze
- > Partecipa ad una ricerca clinica
- > Contatta altri pazienti / famiglie
- > Orphaschool
- > Newsletter

NOVITA

National Strategies and Actions for Rare Diseases in Europe (pdf)

Comunicazione della Commissione Europea sulle MR

EVENTI

Seconda Giornata Delle Malattie Rare

6th ICORD meeting

Screening

è un anglicismo utilizzato in medicina, per indicare un protocollo di indagini diagnostiche generalizzate, utilizzate per identificare una malattia in una intera popolazione con un rischio medio di malattia sufficientemente elevato da giustificare la spesa.

Ovviamente altre indagini diagnostiche mirate possono (e devono) essere utilizzate per identificare malattie genetiche molto più rare in soggetti con una specifica presentazione clinica.

(S)VANTAGGI

* Consapevolezza del problema o del rischio che si verifichi.

* Sofferenza psicologica per la conoscenza dell'essere affetti da una malattia incurabile o in qualche modo intrattabile.

* Risparmio per una terapia + efficace in una fase precoce della malattia, e per l'eliminazione di molte procedure diagnostiche successive.

* Spreco di risorse mediche.

* L'ansia e le indagini/trattamenti non necessari derivanti dai falsi positivi.

* Una falsa sensazione di sicurezza causata dai falsi negativi, anche in presenza di sintomi soggettivi ben identificabili.

CRITERI

Le linee guida della World Health Organization (OMS) pubblicate nel 1968 suggeriscono che uno screening va effettuato se:

1. **La condizione patologica deve essere un problema importante di salute. FREQUENZA**
2. **Deve esistere una terapia per la condizione. TERAPIA**
3. **Devono esistere strutture per la diagnosi e trattamento.**
4. **Deve esistere uno stadio latente della malattia.**
5. **Deve esistere un test o esame per accertare la patologia. FACILITA'**
6. **Il test deve essere bene accetto dalla popolazione.**
7. **La storia naturale della malattia dovrebbe essere (ben) compresa.**
8. **Deve esistere un accordo sui protocolli terapeutici di terapia e su chi sottoporre a trattamento.**
9. **Il COSTO totale della scoperta di un caso dovrebbe essere bilanciato in relazione alla spesa medica nel suo complesso.**
10. **Il processo di rilevamento dei casi dovrebbe essere continuo e non semplicemente "una volta e per tutti".**

Screening di malattie genetiche PERCHE'?

- Informazione prima del concepimento (scelta riproduttiva consapevole) che si estende all'intero nucleo familiare
- Informazione prenatale (intervento precoce vs. IVG)
- Terapia "risolutiva" (ove possibile)
- Terapia (ri)abilitativa …comunque… (psicomotricità, logopedia, etc.)

Screening di malattie genetiche
QUANDO?

- Preconcezionale (coppia genitoriale)

  …nuove mutazioni (linea germinale)…
- Prenatale
- Neonatale
- Postnatale (…a 1 anno?)

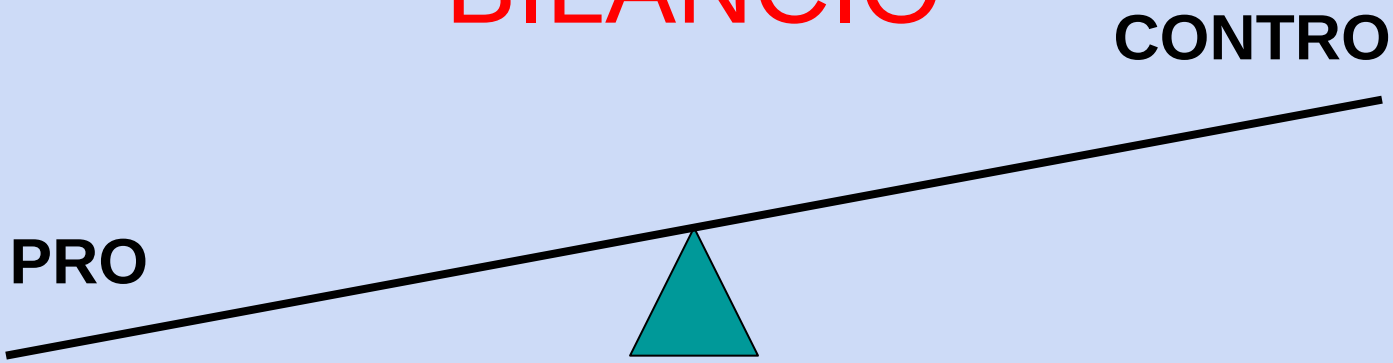
Screening di malattie genetiche
COME?

- Test genetico (ricerca mutazioni)
- Test immunoistochimico (presenza proteina)
- Test enzimatico (attività proteica)
- Test biochimico (dosaggio metaboliti)
- Test clinico (morfologico e/o funzionale)

GENE > PROTEINA > METABOLISMO > STRUTTURA

Screening di malattie genetiche

BILANCIO



Fibrosi Cistica (FC)

ALTA	incidenza	BASSA
POSSIBILE	terapia risolutiva	IMPOSSIBILE
CONTENUTO	costo	ELEVATO
RIDOTTA	difficoltà tecnica	ALTA

PKU e HPA (dieta speciale)
Ipotiroidismo congenito (ormone)

http://www.xfragile.net/

ONLUS

La Sindrome X-Fragile
Associazione Italiana Sindrome X Fragile Onlus
Legislazione sulla disabilità
Link
Contatta l'Associazione
News
Home page

Associazione Italiana Sindrome "X-fragile"

Italiano

Ricerca Informazioni

Ricerca

Aree Tematiche

- Convegni X Fragile
- Convegni sulla disabilità
- Iniziative ed Eventi
- Scuola
- Lavoro
- Soggiorni per i ragazzi e per le famiglie
- Pubblicazioni
- Corsi
- Studi e ricerche
- Associazione Europea Sindrome X Fragile
- Archivio

Lascia la tua e-mail

In primo piano



Prossimo Incontro con le famiglie 2009

Roma 27-28-29 marzo 2009
Casa dell'Arciconfraternita di S.Omobono, via Aurelia 773



Giornata delle Malattie Rare 28 febbraio 2009

Una giornata per far conoscere le Malattie Rare



Tappa modenese di "Siamo solo noi"

aspettando la Giornata delle Malattie Rare

Pubblicazioni









Sindrome del Cromosoma X Fragile

Screening neonatale?

Assenza (per ora!) di una terapia “risolutiva”,
ma si può (ri)abilitare prima con migliori risultati

Interferenza con il legame affettivo iniziale che si stabilisce fra il bambino appena nato ed i genitori

Si potrebbe posticipare il momento dell’esecuzione del test (mesi? 1-2 anni?) fare diagnosi:
1) prima di iniziare un difficile “pellegrinaggio” e
2) prima di concepire altri figli





Matteo 11:25 In quel tempo Gesù disse: «Ti benedico, o Padre, Signore del cielo e della terra, perché hai tenuto nascoste queste cose ai sapienti e agli intelligenti e le hai rivelate ai piccoli.