



UNIVERSITÀ
DEGLI STUDI
FIRENZE

Grazie a sequenziatori di ultima generazione è possibile leggere rapidamente il DNA. I risultati di una ricerca dell'Università di Firenze, sostenuta da AIRC, sono pubblicati sulla rivista Bioinformatics



Firenze, 3 giugno 2019 - Un gruppo di ricerca interdisciplinare dell'Università di Firenze ha realizzato – grazie a un progetto sostenuto dalla Fondazione AIRC per la ricerca sul cancro – un nuovo strumento bioinformatico in grado di rilevare in tempo reale le alterazioni geniche in malattie tumorali, analizzando i dati ottenuti da sequenziatori di DNA di ultima generazione, basati sui nanopori.

I risultati pubblicati sulla rivista *Bioinformatics* sono il frutto del lavoro di ricercatori del Dipartimento di Ingegneria dell'informazione, del Dipartimento di Medicina sperimentale e clinica, del Centro di ricerca e innovazione per le malattie mieloproliferative (CRIMM) e della SOD di Diagnostica Genetica dell'Azienda ospedaliero-universitaria di Careggi (*“Nano-GLADIATOR: real time detection of copy number alterations from nanopore sequencing data”*).



Prof. Alberto Magi

“Nella ricerca abbiamo dimostrato - spiega Alberto Magi, ricercatore di Bioingegneria elettronica e informatica, che ha coordinato il team insieme ad Alessandro Maria Vannucchi, docente di Ematologia e

responsabile del CRIMM - che è possibile studiare e identificare le alterazioni del genoma di tumori del sangue con tempi che vanno da 30 minuti a 5-6 ore”.

“Per comprendere la rilevanza del nuovo approccio computazionale e sperimentale e il possibile impatto sull’analisi del genoma - prosegue Magi - basta pensare che con tecniche tradizionali come i microarray o il sequenziamento di seconda generazione occorrono circa due settimane per ottenere informazioni equivalenti sulla struttura genomica di un tumore”.



Prof. Alessandro Maria Vannucchi

“La caratterizzazione genomica dei tumori è di importanza fondamentale - commenta Vannucchi - sia per comprendere i meccanismi molecolari alla base della loro genesi ed evoluzione, sia per predire la capacità dei tumori stessi di resistere ai trattamenti farmacologici. Di conseguenza, avere una caratterizzazione genomica in tempi rapidi diventa sempre più importante per la scelta dei farmaci, per la cosiddetta medicina di precisione”.

Con i sequenziatori di terza generazione basati su nanopori, le molecole di DNA attraversano un poro di dimensioni nanoscopiche a cui è applicata una differenza di potenziale. A questo punto le basi che compongono i filamenti del DNA vengono lette misurando le variazioni di segnale elettrico indotte.

Con questo principio, queste macchine sono in grado di leggere le sequenze di DNA in tempo reale, mentre il sequenziamento è in corso. I dati generati sono analizzati dal software elaborato dai ricercatori, Nano-GLADIATOR, che è dunque capace di ricostruire la struttura genomica di un tumore durante il sequenziamento stesso.

“Già pochi minuti dopo l’inizio del processo di sequenziamento - illustra ancora Magi - siamo in grado di identificare alterazioni genomiche di grandi dimensioni, che coinvolgono decine di milioni di basi, e man mano che i dati vengono prodotti, il nostro software incrementa la risoluzione, cioè la capacità di identificare alterazioni sempre più piccole, raggiungendo la sensibilità delle tecniche tradizionali dopo qualche ora di analisi”.