



## **Scienziati e personale clinico insieme per rendere la Valle d'Aosta una regione all'avanguardia nella medicina di precisione**

*Conclusi due giorni di workshop tra scienziati del progetto 5000genomi@VdA e il personale clinico dell'AUSL della Valle d'Aosta.*

*Approvati i protocolli sperimentali del progetto 5000genomi@VdA per gli studi in oncologia, malattie del neurosviluppo e neurodegenerative, e trapianti. Identificati già i primi pazienti oncologici per l'analisi dei tumori in Valle d'Aosta.*

*In corso anche il sequenziamento del genoma dello stambecco in collaborazione con il Parco Nazionale del Gran Paradiso.*

Aosta, 14/05/2022 – Un workshop scientifico tra ricercatori del progetto 5000genomi@VdA e il personale clinico dell'AUSL della Valle d'Aosta si è tenuto il 13 e 14 maggio ad Aosta con l'obiettivo di condividere le conoscenze e le pratiche scientifiche fondamentali per la realizzazione degli obiettivi di progetto: avere un Centro di medicina personalizzata e di precisione strettamente connesso con gli ospedali regionali, così da diventare una realtà unica a livello nazionale ed europeo. L'organizzazione del workshop arriva dopo che il Comitato etico ha approvato i protocolli sperimentali del progetto 5000genomi@VdA e i ricercatori hanno iniziato a sequenziare i primi genomi di pazienti in cura all'Ospedale regionale "Umberto Parini" di Aosta.

Grazie al progetto 5000genomi@VdA è nato ad Aosta un nuovo centro di analisi genomica e big data, il **Centro di Medicina Personalizzata, Preventiva e Predittiva (CMP3VdA)**, mettendo insieme expertise multidisciplinari, con focus sulla genomica e l'intelligenza artificiale. Situato nell'Area Espace Aosta, il CMP3VdA si sviluppa su una superficie di laboratori di più di 450mq ultimati nel corso del primo semestre del 2021 e suddiviso in due dipartimenti, Genomica medica e Genomica computazionale, muniti di attrezzature all'avanguardia.

Il progetto è frutto del lavoro del consorzio di ricerca guidato **dall'IIT-Istituto Italiano di Tecnologia** e composto dall'**Università della Valle d'Aosta, la Città della Salute e della Scienza di Torino, la Fondazione Clément Fillietroz-ONLUS Osservatorio Astronomico della Regione Autonoma Valle d'Aosta e Engineering D.HUB**. Il progetto, inoltre, è supportato dalla Regione Autonoma Valle d'Aosta con fondi strutturali dell'Unione Europea (FESR e FSE) pari a 10.6 milioni di euro in 5 anni, e da 9.5 milioni di cofinanziamento da parte del consorzio.

Durante il workshop, tenutosi alla Pépinière d'Entreprises, i ricercatori e i clinici si sono potuti confrontare sulle linee di ricerca che verranno condotte al CMP3VdA, dopo che il Comitato etico regionale ha approvato i diversi protocolli sperimentali per gli studi in oncologia, malattie del neurosviluppo e neurodegenerative, e trapianti.



Il progetto mira a studiare il genoma di circa **400 bambini con disturbi dello spettro autistico e altri disturbi cognitivi**, per indagarne l'origine genetica e migliorare sia i sistemi di diagnosi precoce che i possibili trattamenti, e di **2000 pazienti** affetti da Morbo di **Alzheimer o Parkinson** al fine di identificare varianti genomiche conosciute causative o di suscettibilità per le malattie neurodegenerative. Nel caso dei **tumori**, saranno studiati circa **800 casi** di pazienti oncologici con l'obiettivo di sviluppare un nuovo pannello genomico personalizzato per le alterazioni genetiche ad incidenza nella popolazione valdostana. Nel caso dei **trapianti**, saranno analizzati circa **200 pazienti** al fine di identificare varianti genomiche non ancora riconosciute come causa o fattore di suscettibilità per malattie curabili con il trapianto.

Nonostante i tempi rallentati dalla pandemia, negli ultimi tre mesi il personale scientifico del CMP3VdA ha individuato insieme al personale clinico di AUSL già i primi pazienti oncologici, i quali hanno accettato di aderire volontariamente agli studi di approfondimento genomico. Tali studi rappresenteranno, insieme alla analisi future, una fonte di informazioni sulle specificità di determinati tumori e sull'eventuale presenza di tratti comuni all'interno della popolazione valdostana.

La lettura dei genomi avviene tramite l'uso del sequenziatore **Illumina NovaSeq 6000**, un sequenziatore di ultima generazione (NGS - Next Generation Sequencing) che ha la capacità di leggere l'intero genoma di circa 60 campioni in meno di 44 ore e possiede svariate applicazioni utili per numerose attività di ricerca sia sul DNA che sull'RNA.

L'analisi dei dati genomici, invece, è possibile grazie a programmi di bioinformatica appoggiati su un'infrastruttura di calcolo avanzata. Il CMP3VdA, infatti, è dotato di un centro di **High Performance Computing (HPC)** situato presso la sede di Pont-Saint-Martin dell'azienda partner Engineering D.HUB del Gruppo Engineering. L'HPC è composto da 12 nodi computazionali (CPU, GPU e CPU FAT) e da un sistema di storage ad altissime prestazioni da 100TB. Tutti i processi di raccolta e di conservazione dei dati sono garantiti da rigidi standard europei e internazionali, che prevedono anche un doppio salvataggio degli stessi in un ulteriore data center di Engineering D.HUB situato a Vicenza.

Il progetto, inoltre, prevede la realizzazione dello studio genomico di alcune specificità del territorio regionale in collaborazione con enti locali, formando una vera e propria rete territoriale per l'indagine sulla flora, la fauna, i beni culturali e i prodotti enogastronomici. Tra gli enti anche il Parco Nazionale del Gran Paradiso, la cui collaborazione sta portando al sequenziamento del genoma dello stambecco, animale simbolo del Parco e unicità della fauna valdostana.

*Materiale fotografico:* <https://multimedia.iit.it/asset-bank/images/assetbox/360a6604-78c8-484b-b8e5-c7f169a2cf56/assetbox.html>

*Materiale video (b-roll):* <https://multimedia.iit.it/asset-bank/images/assetbox/14bd375f-399f-4e6b-bc55-ea2f288b3581/assetbox.html>



Alcuni scatti dal workshop: <https://filesender.garr.it/?s=download&token=955e0982-c912-47dc-8e5d-9847e5b33cd9>

Contatti per la stampa

IIT-Istituto Italiano di Tecnologia: Valeria delle Cave, responsabile comunicazione progetti competitivi: [valeria.dellecave@iit.it](mailto:valeria.dellecave@iit.it) /mb 3351004203;

OAVdA - Osservatorio Astronomico della Regione Autonoma Valle d'Aosta: Andrea Bernagozzi, referente comunicazione OAVdA [bernagozzi@oavda.it](mailto:bernagozzi@oavda.it) /mb 3463643666

Sito ufficiale del progetto: <a href="http://www.5000genomivda.it">www.5000genomivda.it</a>	Twitter: <a href="https://twitter.com/5000genomi">https://twitter.com/5000genomi</a>
	LinkedIn: <a href="https://www.linkedin.com/company/5000genomivda/">https://www.linkedin.com/company/5000genomivda/</a>