

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

Workshop scientifico - Progetto di valore internazionale

Valle d'Aosta all'avanguardia nella medicina di precisione

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 dipartimen-

ti, 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 futura, 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.