

Abstract

Il progetto di ricerca **e-Health Genoma** è stato proposto dalla *Soluzioni Ingegneria e Sviluppo* srl (SIS) alla Regione Abruzzo, partecipando alla gara indetta dalla Regione nel settembre del 2023. La gara è stata vinta acquisendo un finanziamento europeo (Rif. Figura 1) che permette alla SIS di sviluppare questo eccezionale progetto di ricerca nella sede abruzzese della società. I risultati della ricerca ci permetteranno di porre le basi per una **“medicina predittiva e personalizzata”**.



Figura 1 - Targa informativa del progetto e-Health Genoma

La predittività genomica può essere influenzata da una interferenza epigenetica, anche sociale e psicologica: tra questi i fattori di rischio a cui si va incontro nella società moderna che sempre più richiede intensi e prolungati impegni nelle attività lavorative, provocando inevitabilmente stati di stress. È possibile quindi in risposta a tali attività ed in funzione del proprio esoma che il corpo risponda a variazioni endocrine neuroendocrine immunitarie infiammatorie sfavorevoli e tali da accelerare processi di indebolimento delle funzionalità che normalmente esercitiamo. La tensione mentale è una condizione dinamica complessa in cui l'equilibrio della persona viene sbilanciato oltrepassando l'equilibrio omeostatico.

Preparare un individuo ad eventi intensi e di complessa variabilità necessita di una profonda conoscenza delle variabili ambientali a cui andrà incontro. Oggi è possibile ottenere alte indicazioni bioinformatiche grazie a complesse analisi dei big data rispetto ai fattori di rischio genetici endogeni e correlarli alle valutazioni delle variabili esterne e le loro implicazioni nel sistema complesso uomo. Ciò comporterà una ancor maggiore riduzione dei rischi sulla salute della persona, abbattendo sia le predittività genetiche o migliorando le scelte funzionali delle persone. La medicina personalizzata è applicabile in particolare nei post-traumi comportando una gestione precisa del paziente tramite scelte mirate in funzione della patologia e della risposta al farmaco o alle integrazioni utilizzate. In generale il miglioramento della qualità della vita è l'aspetto più importante in una società nella quale aumenta sempre di più il numero degli anziani.

Il principale obiettivo del progetto è realizzare e validare una originale piattaforma informatica da utilizzare nel settore della sanità per l'archiviazione dei profili genetici dei pazienti a scopi di medicina predittiva.

Il nuovo software combinerà la gestione di un database, derivato dall'Analisi Genomica, con uno specifico modulo di IA dotata di Machine Learning che sarà capace di individuare e raggruppare i Genotipi, evidenziando le predisposizioni patologiche.

I risultati del progetto consentiranno di poter avere a disposizione una vasta base di dati di alta rilevanza clinica (Big Data) dai quali si potranno dedurre le predisposizioni patologiche e quelle fisiologiche dei pazienti. Questo consentirà una idonea associazione mansioni-persone in funzione



di caratteristiche genetiche osservate (nutrigenomica, fitgenomica, psicogenomica) ma anche terapie e suggerimenti terapeutici nutrizionali e farmacologici per garantire la salute delle persone e migliorare le funzionalità genomiche a rischio nelle attività psicofisicamente stressogene.

In particolar modo lo studio dei polimorfismi genetici del ciclo della metilazione (ovvero le diverse variabili genomiche dell'individuo) porta a diverse valutazioni di alto rischio a partire dal genotipo MTHFR677T codificante per la proteina funzionale termolabile MTHFR, prima di una cascata di eventi che potrà portare in funzione degli altri genotipi correlati allo sviluppo di trombosi, malattie coronariche, aborti spontanei e ictus neurodegenerazioni.

I diversi genotipi sono presenti in tutta la popolazione e la diversa risposta al caldo da parte di MTHFR porterà alla predisposizione dell'innalzamento dell'Omocisteina sierica in particolar modo in presenza di ambienti caldi o clima caldo, determinando gli eventi sopra descritti.

Conoscere i diversi genotipi di questi polimorfismi (spesso chiamati mutazioni ma di fatto non lo sono essendo variabili diffuse) e quindi conoscere i fattori predisponenti ad un alto rischio patogenico, consente di adottare metodi e relative terapie preventive, riducendo l'onere sociale derivato da percorsi ospedalieri e dipendenza da cure farmaceutiche.