

# e-Health Genoma



**FINANZIATO CON IL CONTRIBUTO DELLA REGIONE ABRUZZO  
A VALERE SUL PR FESR ABRUZZO 2021-2027**

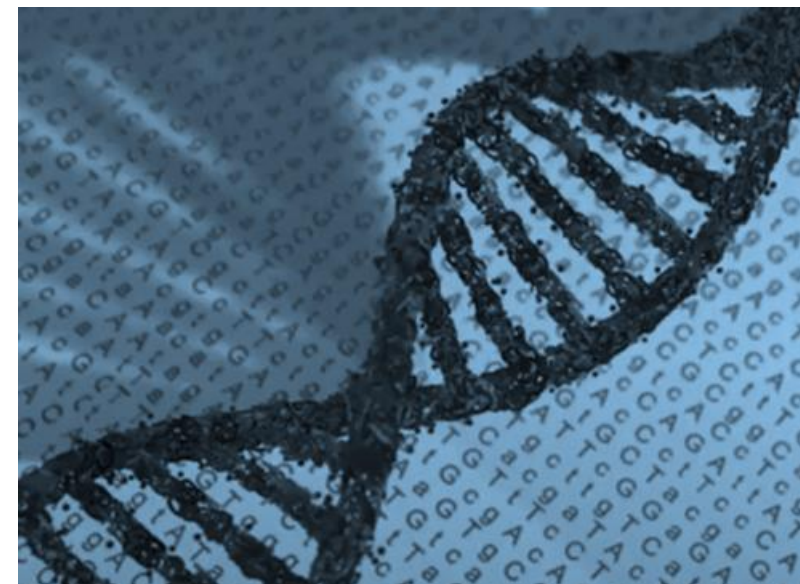
Obiettivo di Policy 1 – Un'Europa più Competitiva e Intelligente

Obiettivo Specifico 1.1 - Sviluppare e rafforzare le capacità di ricerca e di innovazione  
e l'introduzione di tecnologie avanzate

Azione 1.1.1. Sostegno a processi di ricerca, innovazione, sviluppo e trasferimento

Avviso Pubblico Intervento 1.1.1.1:

“Sostegno a progetti di Ricerca e Innovazione delle imprese afferenti ai Domini tecnologici  
della Strategia Regionale di Specializzazione Intelligente RIS3 Abruzzo 21-27”



**CUP C39J24000080007**

## **Presentazione del progetto**

***06 febbraio 2024***

# Il progetto



analisi del genoma individuale di una persona per personalizzare la diagnosi, la prevenzione e i trattamenti medici in base alle caratteristiche genetiche uniche di ciascun individuo:

- Analisi del Genoma
- Identificazione di Varianti Genetiche
- Suscettibilità alle Malattie
- Farmacogenomica
- Biomarcatori Predittivi
- Medicina di Precisione
- Prevenzione Personalizzata
- Approccio Olistico
- Tecnologie di Sequenziamento Avanzate

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 che permetterà 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***”.

# Le Collaborazioni

Si cercherà di avviare al più presto una collaborazione con l'Università degli Studi di Chieti e Pescara (UNICH) per la diffusione dei risultati del progetto e la formazione specifica per gli studenti.



# Lo scenario di studio



La mutazione MTHFR è un difetto genetico che provoca la riduzione o la perdita di attività dell'enzima metilen-tetraidrofolato reduttasi. La conseguenza di tale fenomeno è l'incremento dei valori di **omocisteina** nel sangue e, allo stesso tempo, la riduzione dei livelli plasmatici di acido folico.

Il gene MTHFR codifica per un enzima chiamato metilen-tetraidrofolato reduttasi. Quest'ultimo è coinvolto nella conversione del 5,10-metilen-tetraidrofolato in 5-metil-tetraidrofolato, una molecola che consente la rimetilazione dell'omocisteina in metionina, tramite l'intervento della vitamina B12 come cofattore. La trasformazione dell'omocisteina in metionina è una tappa metabolica molto importante. Elevati livelli di questa sostanza nel sangue (iperomocisteinemia) sono da mettere in relazione con l'aumento del rischio cardiovascolare e di altre patologie correlate.

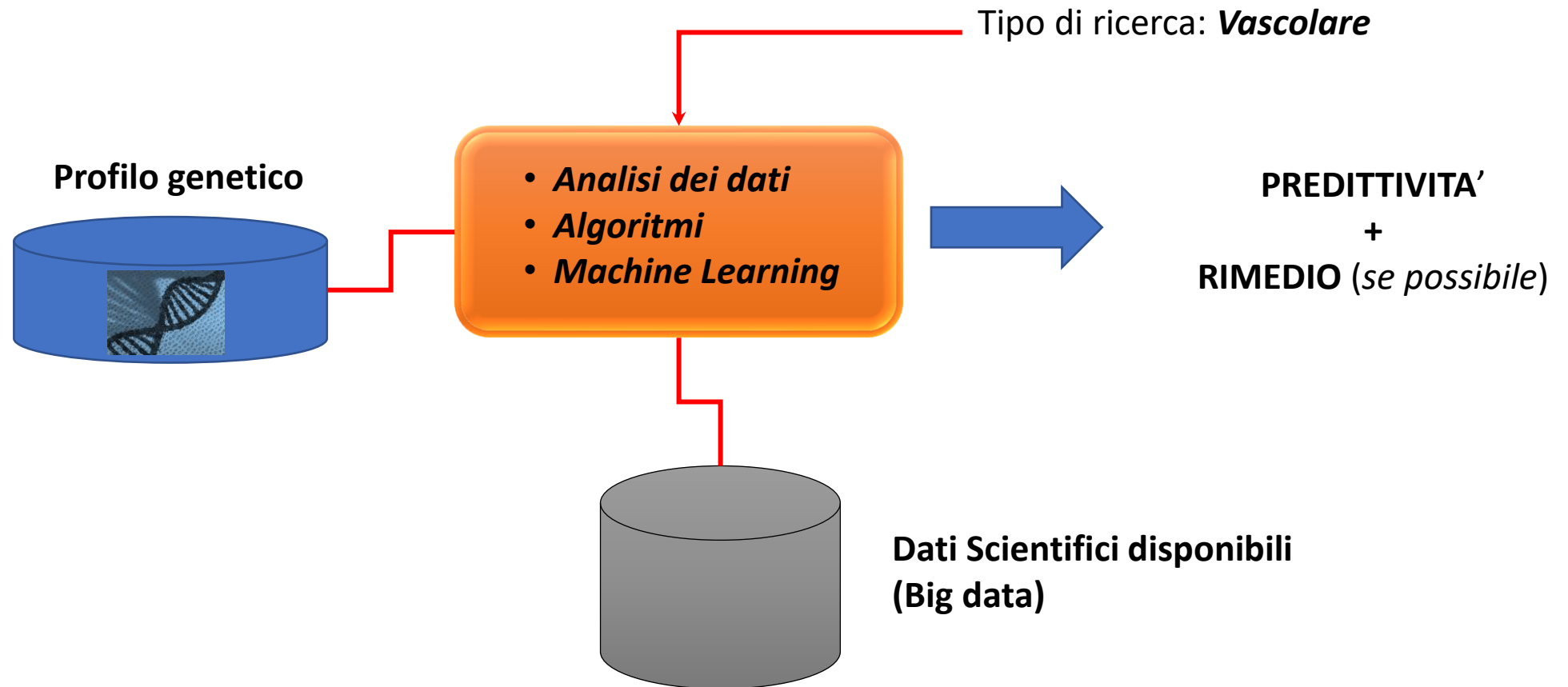
Il gene MTHFR può essere oggetto di mutazioni che vengono trasmesse con una modalità recessiva. Ciò significa che la malattia può esprimersi quando il genotipo è omozigote, cioè possiede entrambi gli alleli del gene mutati (nota: se il genotipo è eterozigote si definisce, invece, la condizione di portatore sano). A livello europeo, la mutazione MTHFR si manifesta nel 3,5% della popolazione totale; l'eterozigosi interessa circa il 43-45% delle persone (portatori sani), mentre l'omozigosi – cioè lo stato che comporta il manifestarsi della patologia - è presente nell'8-15% dei casi. Nei soggetti omozigoti, l'attività dell'enzima MTHFR risulta ridotta del 50-70%. Da ciò deriva un aumento dell'omocisteina nel sangue (iperomocisteinemia), quindi un maggiore rischio di sviluppare una malattia cardiovascolare (sviluppo di trombosi, malattie coronariche, neuro degenerazioni, aborti spontanei e ictus).

# Gli obiettivi del progetto

- Acquisire dei dati storici genetici di riferimento
- Acquisire i dati scientifici di settore e integrarli ove necessario
- Progettare e realizzare una efficace piattaforma informatica da utilizzare nel settore della medicina predittiva
- Validare la piattaforma sviluppata utilizzando un set di dati genetici storici selezionato
- Validare la piattaforma con dei dati genetici di pazienti reali
- Diffondere i risultati della ricerca e l'uso della piattaforma per aumentare il numero delle utenze



# L'architettura del sistema



# La piattaforma informatica

