

Myriapod, il “millepiedi” che combatte la fibrosi cistica

Nuovi kit Diatech Pharmacogenetics presentati al VIII Congresso della Sifc

Un kit rivoluzionario, un “millepiedi” che cammina sul Dna dei pazienti per individuare il maggior numero di mutazioni genetiche e il rischio di trasmissione in famiglia della fibrosi cistica. E' stato presentato al VIII Congresso della Società italiana Fibrosi Cistica (SIFC), organizzato a Tirrenia, il nuovo kit diagnostico **Myriapod Cystic Fibrosis** frutto del lavoro della **Diatech Pharmacogenetics**.

Myriapod attualmente si presenta come **uno dei test più accurati nel mercato italiano**. Il kit permette l'identificazione, mediante la spettrometria di massa MALDI-TOF, di 80 mutazioni e del polyT (5/7/9) dell'introne 8 del gene CFTR, associate alla condizione di portatore sano o affetto da fibrosi cistica o a patologie correlate. **L'obiettivo è quello di mettere a disposizione il miglior sistema diagnostico che possa permettere di attuare un programma di prevenzione e cura, ritardando il più possibile l'evoluzione della FC e il danno irreversibile a organi e apparati.**

*“Myriapod è un'innovazione tecnologica che porta una maggiore semplicità e specificità – ha spiegato la dott.ssa **Manuela Seia**, responsabile Unità Operativa Genetica e Citogenetica della Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano - Il pannello sviluppato dalla Diatech Pharmacogenetics riesce a individuare la maggior parte delle mutazioni di tutte le regioni italiane. Per quanto riguarda la Lombardia e la sua popolazione eterogenea, possiamo parlare di un'individuazione del 90% delle mutazioni, considerando che questa regione ne presenta molte più di altre isolate geograficamente o con meno abitanti. Secondo il mio parere, per il test del portatore è più efficace fare il test sulle mutazioni conosciute, piuttosto che sequenziare tutto il gene CFTR trovando delle mutazioni nuove di cui non v'è certezza che possano causare fibrosi cistica. Un giorno, quando la terapia molecolare avrà una più larga diffusione, si potrà attuare la personalizzazione della cura all'inizio dei sintomi della fibrosi”.*

*“E' importante la diagnosi precoce sui neonati – ha detto il dott. **Carlo Castellani**, responsabile Unità Operativa Semplice Adulta Fibrosi Cistica dell'Azienda Universitaria Ospedaliera di Verona - Soprattutto perché, iniziando la cura in fase ancora asintomatica, si possono ottimizzare gli effetti delle terapie. Altrettanto importante è fare il test genetico per individuare i portatori tra i familiari dei malati. Se entrambi i partner fossero portatori sani del gene CFTR, infatti, ci sarebbe il 25% di possibilità di avere un figlio affetto dalla malattia. In alcune realtà il test viene offerto non solo ai familiari di malati, ma anche a tutte le coppie che intendano avere figli”.*

La fibrosi cistica (FC) è la malattia genetica autosomica recessiva grave più comune nella popolazione italiana, con un malato ogni 2500-2800 individui; la frequenza dei portatori sani nel nostro Paese è di 1 su 25. Il tasso di mortalità è ancora molto alto ma attraverso la medicina personalizzata potrà diminuire. La terapia personalizzata, ovvero una cura “su misura”

somministrata ad ogni singolo paziente in base al suo Dna, andrà a colpire direttamente la malattia senza generare effetti collaterali che compromettono molto spesso la qualità della vita del malato.

Maria Luisa Biondi
Ufficio Stampa

Diatech Pharmacogenetics srl
Via Padre Pellegrini, 3 60035 Jesi (AN) - Italy
ufficiostampa@diatechpgx.com
M +39 3665635694
www.diatechpharmacogenetics.it