

Pharmacogenomics and Personalized Medicine

A fruitful transfer model of genomic data to a common language

Dr. Francesco Proietti
CASPUR

3RD ANNUAL COURSE OF PHARMACOGENETICS AND PERSONALIZED MEDICINE
Workshop: Genomics contribute in wellness, fitness and sport

Pharmacogenomics and Personalized Medicine

15/01/12

Machine to read individual's DNA for \$1,000 - FT.com

FINANCIAL TIMES

January 10, 2012 5:06 am

Machine to read individual's DNA for \$1,000

By Clive Cookson

The next generation sequencing technology is quickly evolving

A US biotechnology company will on Tuesday announce the first machine that can read all 3bn letters of an individual's DNA for as little as \$1,000 – a development that will greatly accelerate medical treatment tailored to a patient's genes but also raises ethical questions.

 Rome 9-10 February 2012

Pharmacogenomics and Personalized Medicine

Soon, \$1,000 Will Map Your Genes

Article | Video | Stock Quotes | Comments (63)

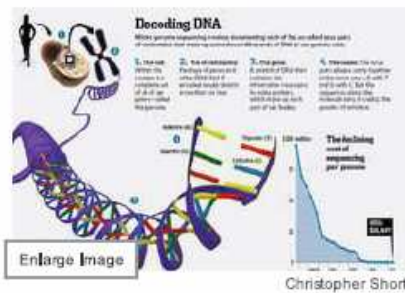
Email | Print | Save | 7 | Tweet 434

Subscriber content preview
FOR FULL SITE ACCESS **SUBSCRIBE NOW** AND GET 2 WEEKS FREE!

By RON WINSLOW And SHIRLEY S. WANG

SAN FRANCISCO—The quest to harness the power of DNA to develop personalized medicine is on the threshold of a major milestone: the \$1,000 genome sequencing.

[Life Technologies](#) Corp., a Carlsbad, Calif., genomics company, plans to introduce Tuesday a machine it says will be able to map an individual's entire genetic makeup for \$1,000 by the end of this year. Moreover, the machine and accompanying microchip technology, both developed by the company's Ion Torrent unit, will deliver the information in a day, the company says.



If Life Technologies delivers on the claim, it would likely make the company the first among a group of rivals racing to produce a \$1,000 gene map. The current cheapest sequencing costs about \$3,000 and takes a week.

The goal, triggered in part by an initiative launched by the U.S. government's National Human Genome Research Institute in 2004, already has resulted in a

dramatic cost reduction in sequencing all three billion units of DNA, known as base-pairs, that make up the human genetic code.

The next generation sequencing technology is quickly evolving

Pharmacogenomics and Personalized Medicine

CORRIERE DELLA SERA

Data 11-01-2012

Pagina 33

Foglio 1 / 2

Salute e tecnologia Presentato negli Stati Uniti lo strumento grande come una stampante. Dubbi dei bioetici

Mille dollari per farsi leggere il Dna

Una macchina decifra il genoma in 24 ore. Speranze per nuove cure

MILANO — Leggere l'intero genoma di una persona costa, oggi, mille dollari soltanto. Una società americana di biotecnologie, la Life Technologies, ha appena presentato una macchina in grado di decifrare, in meno di 24 ore, i tre miliardi di lettere che compongono il Dna

Intanto il genoma low cost non sarà subito disponibile per il pubblico americano: la Food and Drug Administration non ha ancora preso posizione, ma in generale, per quanto riguarda i test sul Dna, raccomanda cautela, perché una cattiva interpretazione dei dati può portare a terapie scorrette e com-

o cerca un posto di lavoro.

È vero, poi, che conoscere la predisposizione a una determinata malattia (perché nel Dna è presente una certa variante, cioè una sequenza diversa rispetto al normale) può aiutare nella prevenzione, ma può esporre a esami inutili (con aumento dei costi per la sanità) o a un danno psicologico dell'individuo, se l'informazione è mal gestita.

Essere predisposti a una malattia (per esempio a un certo ti-

corso della vita: il Dna non cambia, ma cambiano le interpretazioni che se ne danno.

È ipotizzabile, dunque, che il sequenziamento dell'intero genoma trovi oggi un'applicabilità reale soprattutto nel campo della ricerca. Per esempio, può essere utile per studiare persone affette da un tumore o dall'autismo o addirittura da malattie sconosciute, per cercare eventuali difetti genetici che ne stanno alla base. Può essere utilizzato (visto

The next generation sequencing technology is quickly evolving

Pharmacogenomics and Personalized Medicine

The huge amount of data produced
by the sequencing must be organized
by means of bioinformatics analysis

Only about 1% of the three billion letters in
the human genome directly codes for proteins

Pharmacogenomics and Personalized Medicine

The screenshot shows the NCBI dbSNP search results for the term "human". The search bar contains "human" and the results show "All: 60480978". Below the search bar, there are statistics: "Cited in PubMed: 69416", "Clinical/LSDb Submissions: 32912", and "Human (active): 52266329". The first result is "rs121918828 [Homo sapiens]" with the sequence "TGAAAGCCTCCTGGATGAAGACAGGC [A/G] AGGTCTCTGCTCACGCAGCTCTAC".

More than 6 millions of SNP (single nucleotide polymorphism) have been identified in human

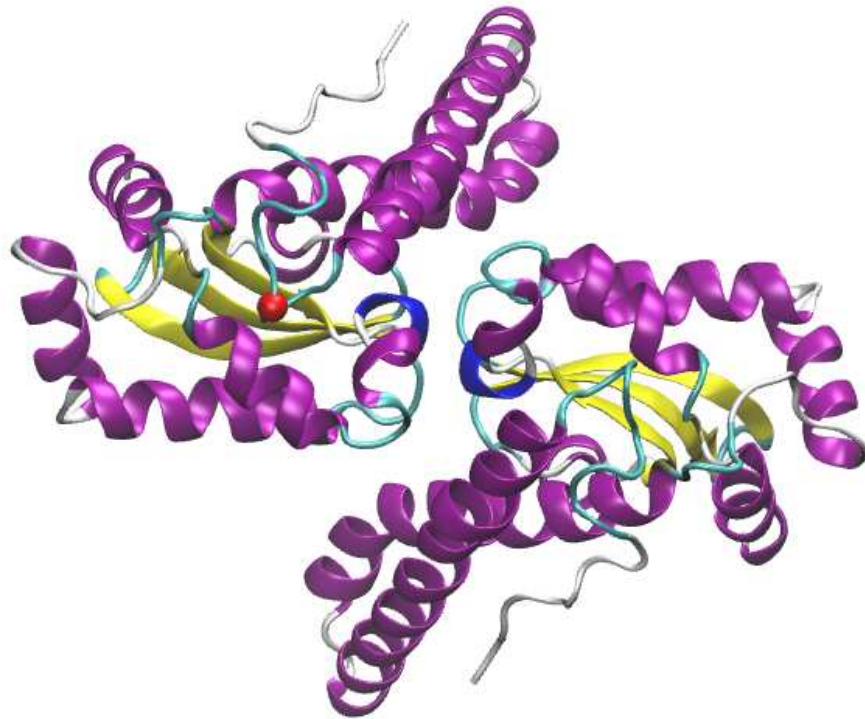
Less than 33000 SNP have been related to diseases

Pharmacogenomics and Personalized Medicine

- Correlation of genetic, environmental, and lifestyle factors to actual illnesses can be difficult
 - Unknown or incompletely understood processes
 - Patient's body is not a closed, controlled laboratory
- Classic analytical and statistical approaches could be stressed by huge number of variables

Pharmacogenomics and Personalized Medicine

Mitochondrial superoxide dismutase

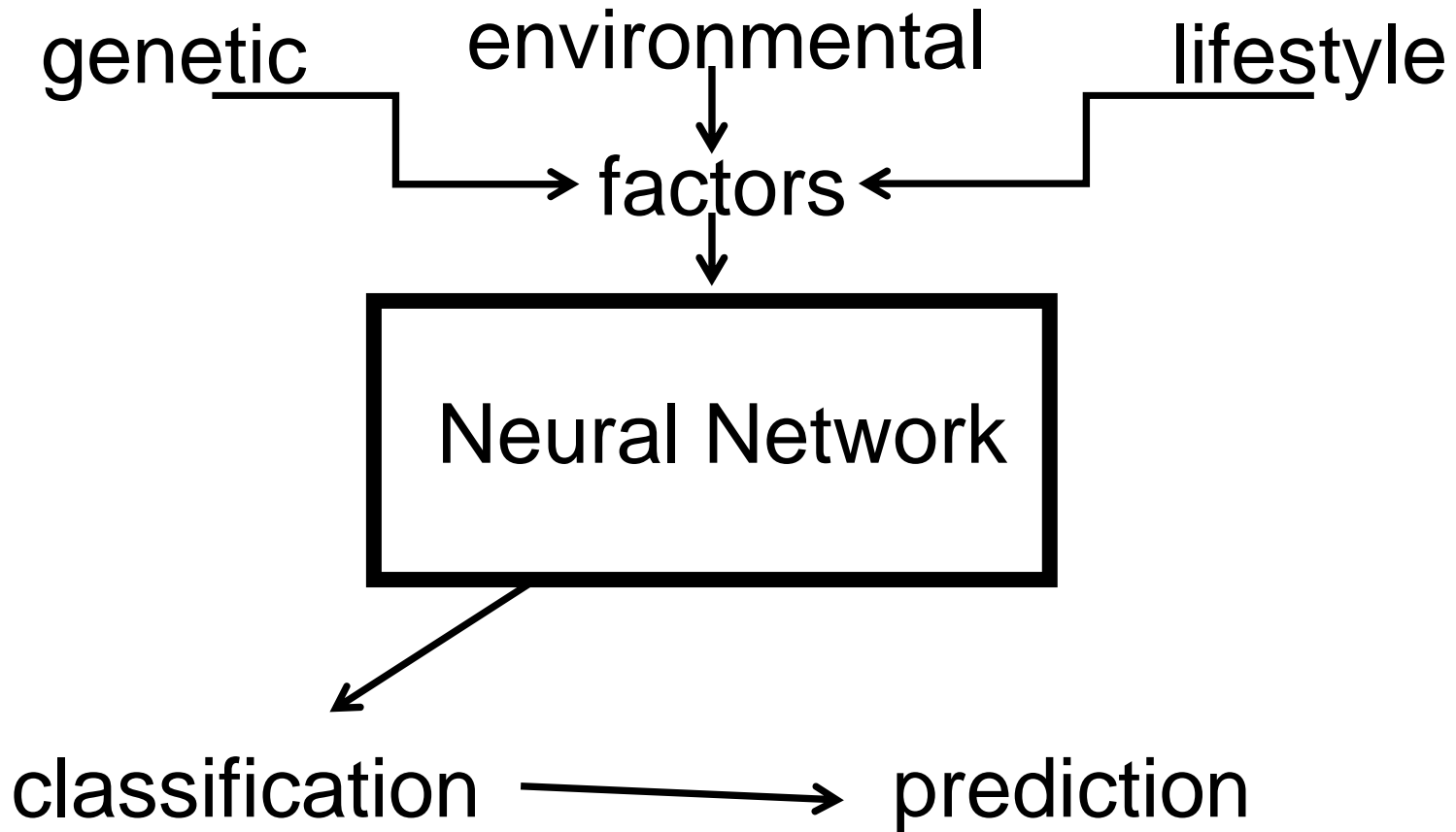


Val16Ala polymorphism

Number of mutations	healthy people	people with asthenia	Tot
0	13 (26.5%)	36 (73.5%)	49
1	4 (7.7%)	48 (92.3 %)	52
2	5 (17.9%)	23 (82.1 %)	28
Tot	22 (17.0%)	107 (82.9%)	129

Even if this enzyme is not the only genetic factor, it probably plays a role in the onset of asthenia

Pharmacogenomics and Personalized Medicine



Pharmacogenomics and Personalized Medicine

- Self-Organizing Maps may help
 - Established in the 80s
 - A powerful technique to classify complex, unknown patterns
- SOM are modeled on efficient brain cortex functions that allow us to:
 - Recognize a schoolfellow after 30 years
 - Identify the original piece of music even if heavily rearranged
 - Discern casual coincidence from correlation



Self-Organizing Maps in Action

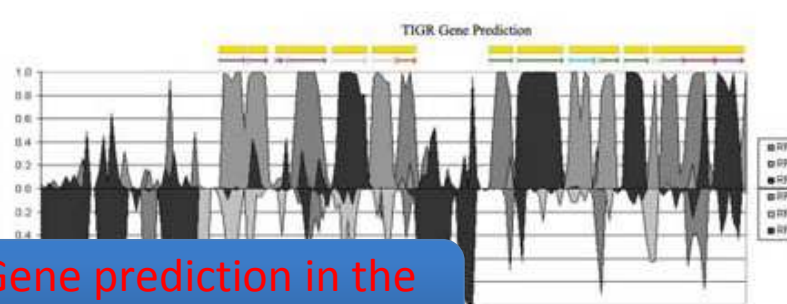


Matching CVs against job offerings

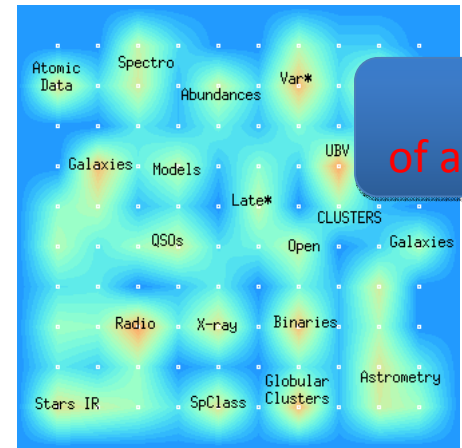
Risultati 1 - 10 di 82 Ordina per Indice di prossimità

12 Addetto/a Integrazioni e Progetti Speciali Area IT SEL 01/12
 Cerved Group Spa
 ROMA // Capoprogetto informatico // DA 1000 A 1500 Euro // FULL-TIME // Scadenza: 27/01/2012
 Descrizione Ruolo La risorsa sarà impegnata nello sviluppo informatico dei Progetti Speciali Cerved Group. Studierà la fattibilità pratica coniugando le informazioni ricevute dal proprio responsabile con le necessità dell'azienda nostra cliente. Si confronterà quindi telefonicamente, o all'occorrenza de visu, con il cliente. Il Candidato il candidato ideale ha 30-35 anni, laureato in Inge...

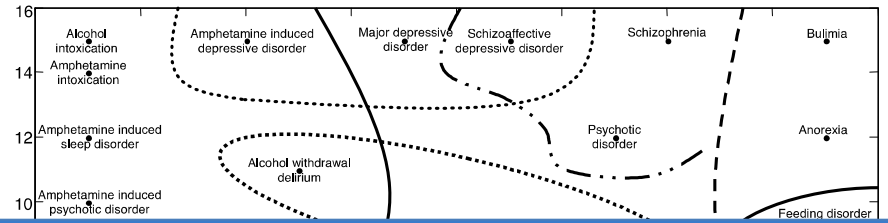
13 Sviluppatore Software
 Kirey S.r.l.
 MILANO // Analista pro... // Scadenza: 31/12/2012
 Ai fini dell'ampliamento del suo organico, Kirey S.r.l. sta ricercando per la sua sede di Milano • Laureandi/Neo laureati (laurea triennale/specialistica) in: Informatica, Ingegneria Informatica, Ingegneria Gestionale, Ingegneria Elettronica, Ingegneria delle Telecomunicazioni, Matematica e Fisica. Le risorse selezionate saranno inserite in un team di lavoro seguendo un percorso formativo e int...



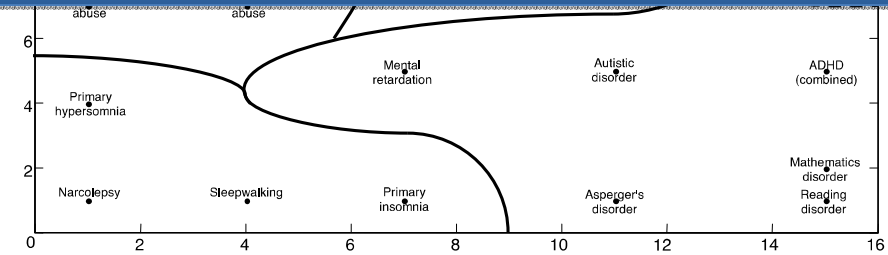
Gene prediction in the *Brucella suis* genome



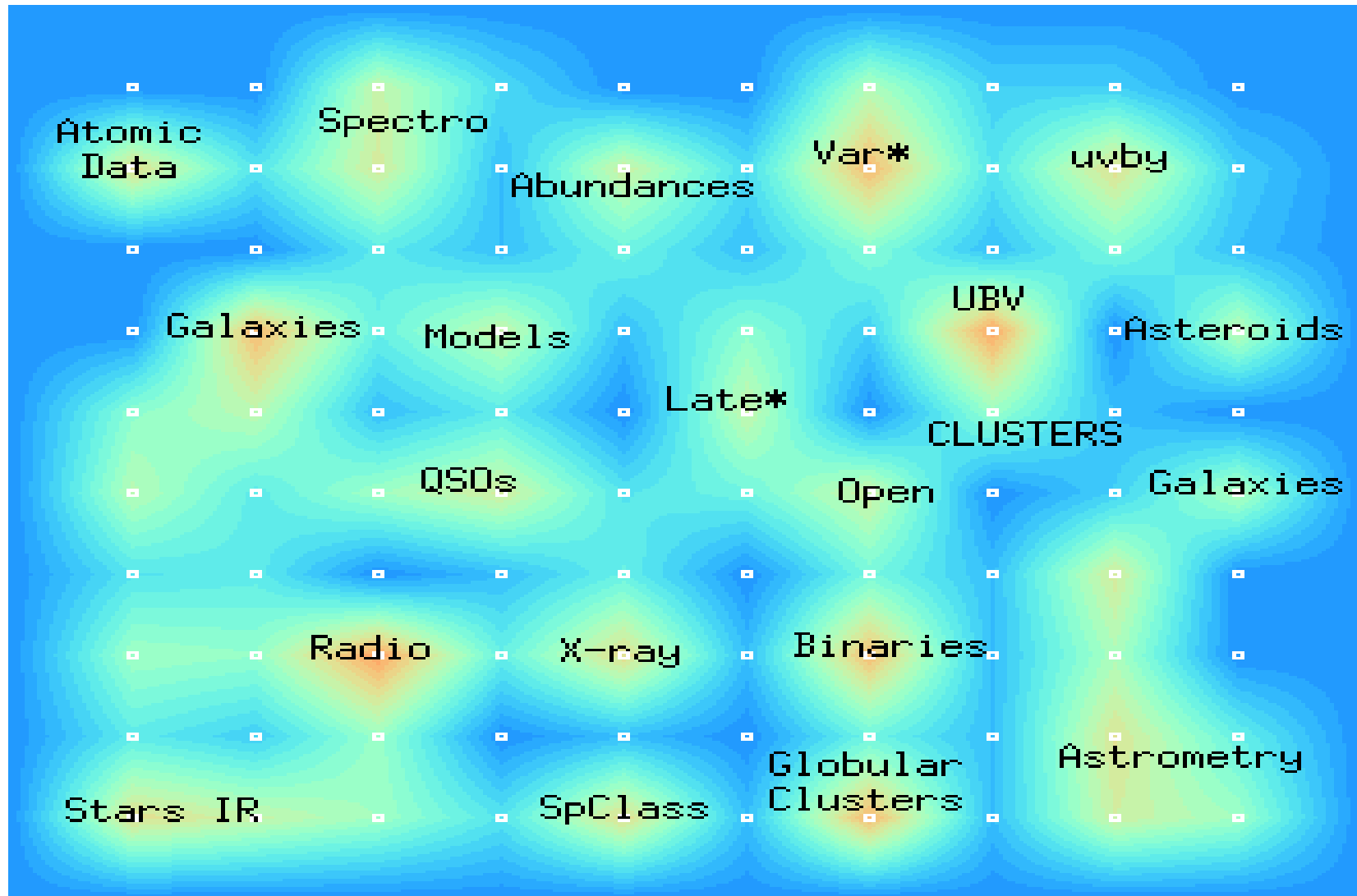
Classification of astrophysics papers



Topology of mental disorders from symptoms



Classification of astrophysics papers



Matching CVs against job offerings

Area job placement

SOUL Sistema Orientamento Università Lavoro

Powered by CASPUR

Contatti ANDREA PALADIN

RICERCA LAVORO RICERCA TIROCINI RICERCA AZIENDE AREA RISERVATA **LOG OUT**

RICERCA OPPORTUNITÀ DI LAVORO

Cosa? Dove? **CERCA**


Filtri: Retribuzione Lingua Area Professionale Mod. Lavorativa Rimuovi Filtri

Risultati 1 - 10 di 82 Ordina per **Indice di prossimità**

12 JAN **Addetto/a Integrazioni e Progetti Speciali Area IT SEL 01/12**
Cerved Group Spa
ROMA // Capoprogetto informatico // DA 1000 A 1500 Euro // FULL-TIME // Scadenza: 27/01/2012
Descrizione Ruolo La risorsa sarà impegnata nello sviluppo informatico dei Progetti Speciali Cerved Group. Studierà la fattibilità pratica coniugando le informazioni ricevute dal proprio responsabile con le necessità dell'azienda nostra cliente. Si confronterà quindi telefonicamente, o all'occorrenza de visu, con il cliente. Il Candidato ideale ha 30-35 anni, laureato in Inge...

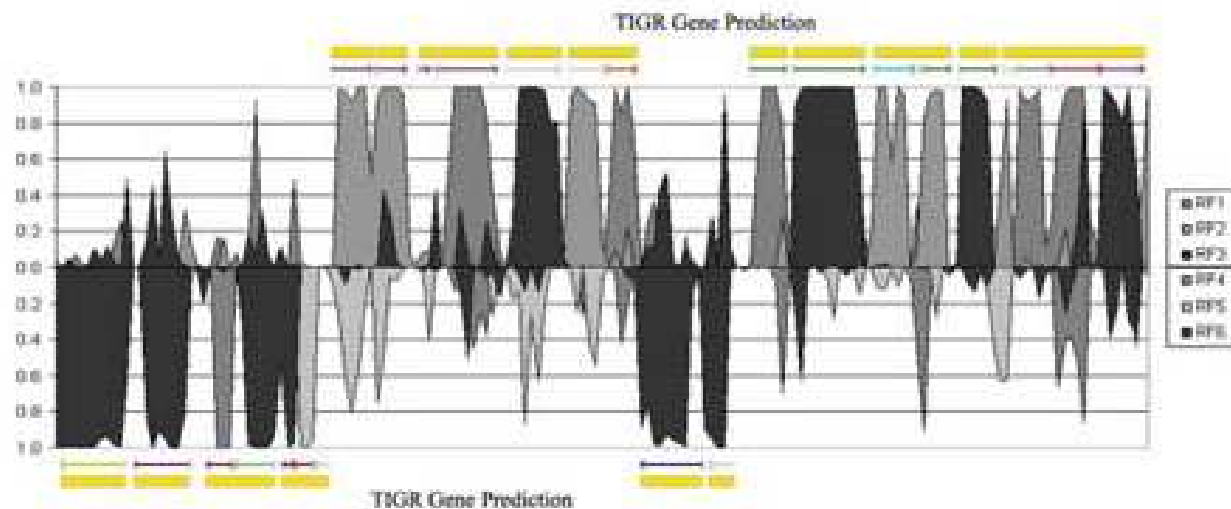
Indice di prossimità  70%

13 DEC **Sviluppatore Software**
Kirey S.r.l.
MILANO // Analista produttivo // Scadenza: 31/12/2012
Ai fini dell'ampliamento del suo organico, Kirey S.r.l. sta ricercando per la sua sede di Milano: • Laureandi/Neo laureati (laurea triennale/specialistica) in: Informatica, Ingegneria Informatica, Ingegneria Gestionale, Ingegneria Elettronica, Ingegneria delle Telecomunicazioni, Matematica e Fisica. Le risorse selezionate saranno inserite in un team di lavoro seguendo un percorso formativo e int...

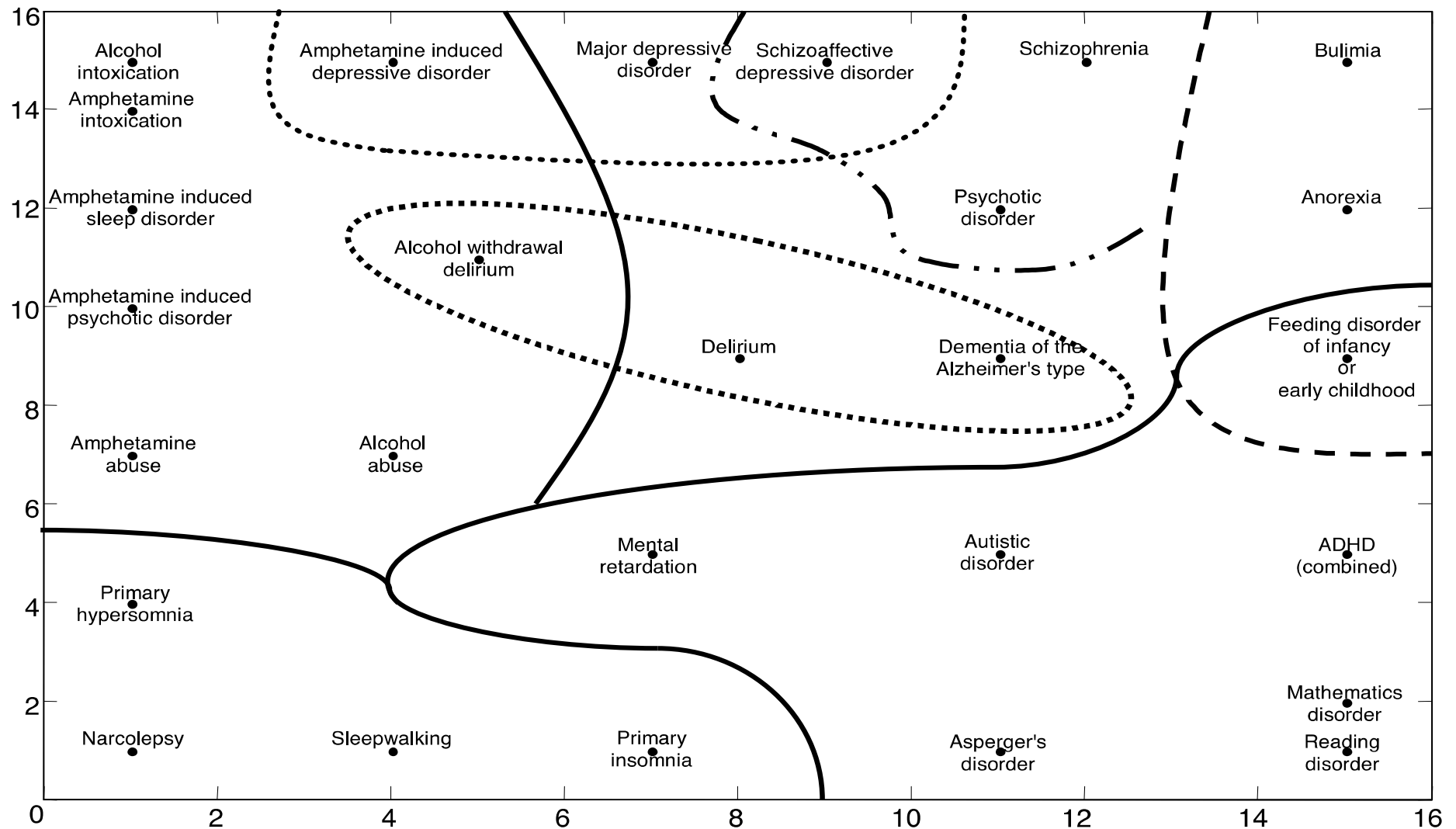
Indice di prossimità  69%

Gl i studi descritti nel curriculum risultano non attinenti alle richieste dell'opportunità di lavoro. Tuttavia il sistema neurale ha rilevato una buona corrispondenza fra il testo del curriculum e quello dell'opportunità di lavoro. Le esperienze lavorative e/o professioni desiderate elencate nel curriculum risultano attinenti all'area professionale cui si rivolge l'opportunità di lavoro.

Gene prediction in the *Brucella suis* genome



Topology of mental disorders from symptoms



Pharmacogenomics and Personalized Medicine

SOMs for Patient Oriented Health Care

- SOM projects a space described by too many variables onto a two-dimensional or one-dimensional space, preserving clusters of similar patterns
- Factors must be transformed or combined in proper descriptor i.e. variables in the original space
- Self-organization algorithm must then be applied until the map relaxes to equilibrium
- Clusters must be identified by testing against known associations of factors to illnesses
- A prudent addition of irrelevant or questioned factors may help
 - To better separate clusters
 - To make new discoveries
- The map can then be used to classify new patients' data

