Scienze omiche: dallo studio del DNA alla medicina di precisione

Prof.ssa Sabrina Rita Giglio
Professore ordinario, SC Genetica Medica, UniversitÃ di Cagliari

Video registrato in occasione del corso ECM su "Dolore, infiammazione e comorbilità in ginecologia e ostetricia", organizzato dalla Fondazione Alessandra Graziottin per la cura del dolore nella donna Onlus, Milano, 23 novembre 2022

Sintesi del video e punti chiave

Le scienze "omiche" (così chiamate dal termine sanscrito "om", che indica completezza e pienezza) si basano su tecnologie di analisi che consentono la produzione di un numero elevatissimo di informazioni utili per la descrizione e l'interpretazione dei sistemi biologici. Le principali sono quattro: la genomica studia le sequenze del DNA e le informazioni contenute al suo interno; la trascrittomica studia il trascrittoma, ossia l'insieme degli RNA messaggeri con cui il DNA dialoga con le nostre proteine; la proteomica studia il proteoma, ovvero l'insieme di tali proteine; la metabolomica studia il metaboloma, l'insieme dei metaboliti presenti all'interno di una cellula, di un tessuto, di un organo o dell'intero organismo. Le finalità di queste discipline non sono solo conoscitive: un target non secondario è lo sviluppo di terapie personalizzate, proprio perché basate sulle caratteristiche genetiche, e quindi uniche, di ciascuna persona.

In questo video, la professoressa Giglio illustra:

- perché l'efficacia dei farmaci può cambiare, da paziente a paziente, in funzione del principio attivo e del dosaggio;
- come, in particolare, la posologia ottimale e più sicura dipenda dalla velocità del metabolismo;
- a quali fattori genetici sono dovuti gli effetti indesiderati dei farmaci;
- che cosa si intende per "medicina di precisione";
- come stili di vita sani, a parità di altre condizioni, possano consentire un dosaggio inferiore ma ugualmente efficace;
- come il traguardo della terapia personalizzata per tutti, al quale si lavora già da alcuni anni, sia l'obiettivo operativo della prossima generazione di medici.

Realizzazione tecnica di **Monica Sansone**