

Il contributo della genetica per il miglioramento dello stato di salute della popolazione

Paola Ghiorzo

"Ricerca medica e miglioramento della qualità della vita"

Giornata Nazionale delle Università

UNIVERSITA' SVELATE

20 marzo 2026



Università
di Genova

DIMI DIPARTIMENTO
DI MEDICINA INTERNA
E SPECIALITÀ MEDICHE



CRUI
Confederazione dei Rettori
delle Università Italiane



UNIVERSITÀ
SVELATE
Giornata nazionale
delle Università



20
1986-2026



Università
di Genova

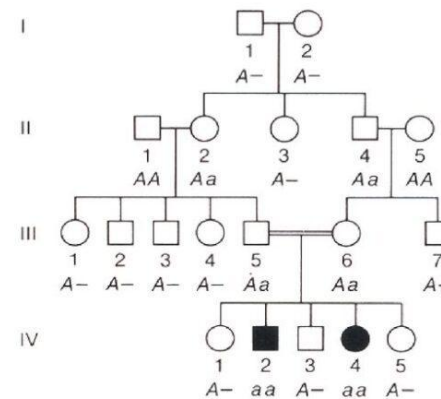
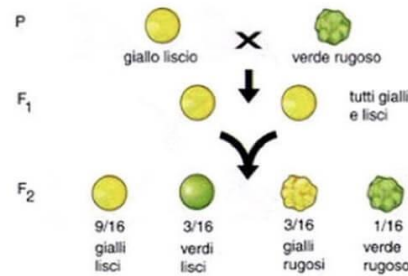


Università svelate

20 marzo 2026 - Giornata nazionale delle Università

Come la genetica migliora lo stato di salute della popolazione

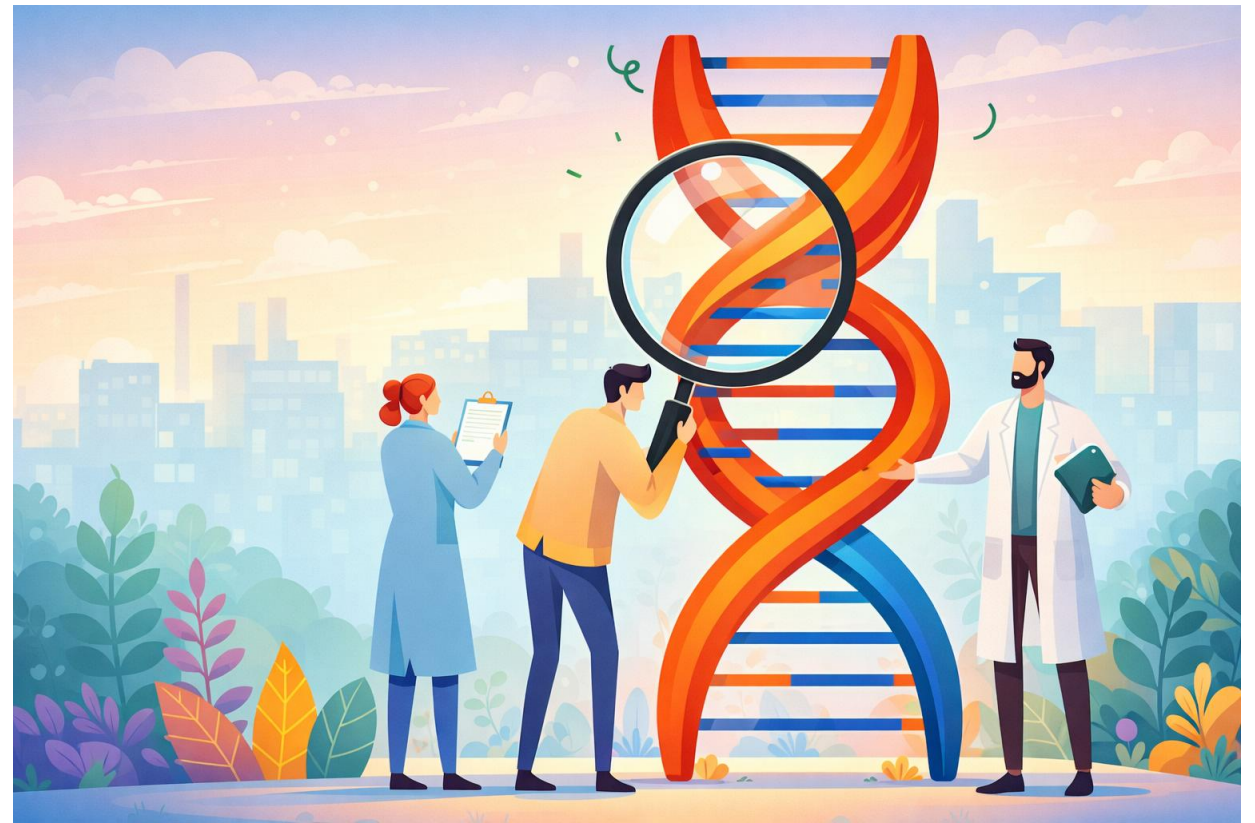
- Non solo Mendel, il colore dei nostri occhi o le malattie rare ma tutta la popolazione
- **Genomica in Sanità Pubblica:** trasferire le conoscenze e le tecnologie genomiche nella sanità pubblica per migliorare la salute delle popolazioni
- Sviluppo del sequenziamento genomico, dei big data biologici e della medicina di precisione



La genetica e la genomica stanno trasformando radicalmente la sanità pubblica

Da un approccio reattivo
a uno proattivo, predittivo e personalizzato

Prevenzione mirata
Diagnosi precoce
Terapia



La genetica migliora la salute della popolazione

AGENDA

- Genetica e genomica
- Dal DNA al genoma umano
- Genetica e prevenzione
- Genetica del cancro
- Medicina personalizzata
- Futuro della genetica

- Non solo malattia rara ma comprensione dei "punti deboli" biologici individuali per una gestione attiva della salute
- Integra la medicina di precisione con la prevenzione mirata

Perché la genetica è importante per la salute

- Perché alcune persone sviluppano malattie mentre altre no? La risposta è, in parte, nel DNA
- Il DNA contiene le istruzioni biologiche che guidano lo sviluppo e il funzionamento del nostro corpo
- Analizza il patrimonio genetico (DNA)
- Studia come le variazioni nel nostro DNA possono influenzare la salute e predisporre a determinate malattie
- Fornisce informazioni predittive

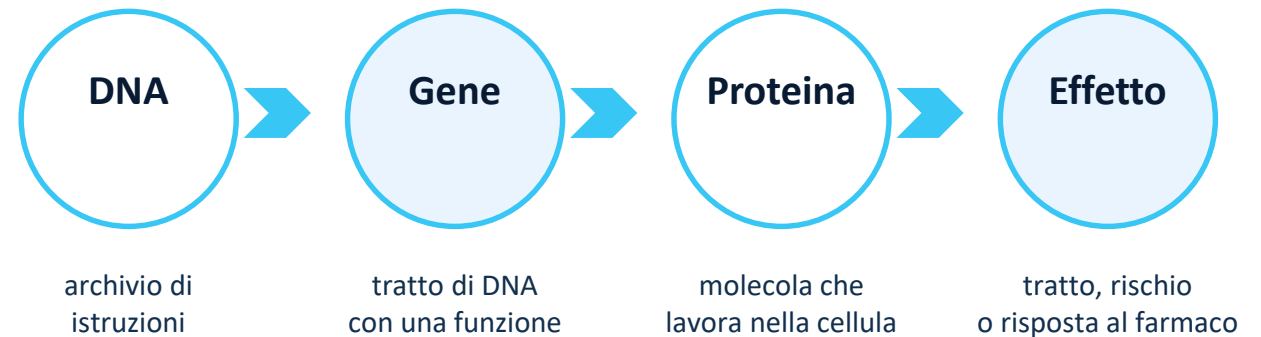


Il Codice della Vita - genetica e genomica

La genetica studia come l'informazione biologica è scritta nel DNA, trasmessa tra generazioni e usata dalle cellule per funzionare.

- Il gene è l'unità fondamentale dell'ereditarietà.
- Il DNA contiene istruzioni per produrre proteine e regolare le funzioni cellulari.

Le varianti genetiche spiegano una parte delle differenze tra individui e del rischio di malattia



Circa 20.000 geni

Il genoma umano ha circa 20.000 geni proteici.

23 coppie

I cromosomi organizzano il DNA nelle cellule umane.

La genetica aiuta a capire chi siamo e come ci ammaliamo.

La genetica non riguarda solo le piante di pisello, il colore degli occhi, le malattie rare: oggi guida prevenzione, diagnosi e terapia (genomica).

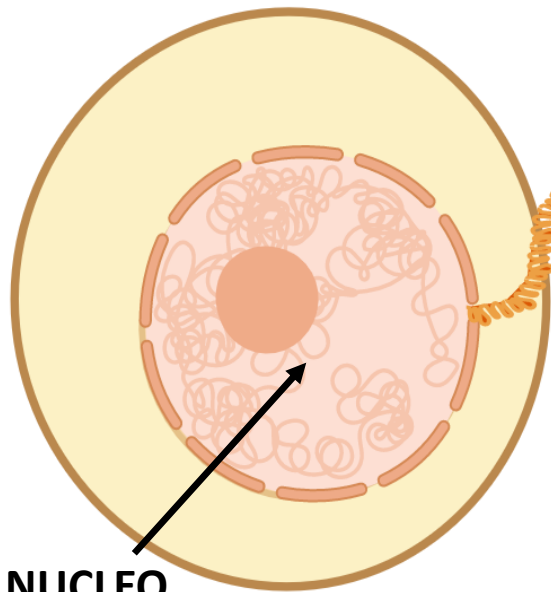


La biblioteca è il genoma
Il genetista è il suo custode

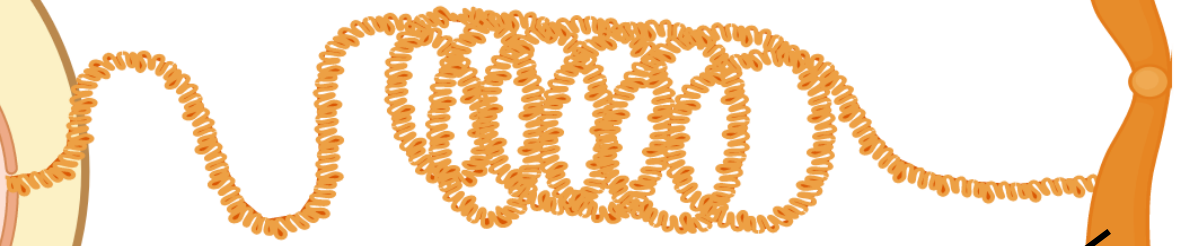


Il DNA:

circa 20000 manuali
d'istruzioni (*geni*) per
costruire proteine

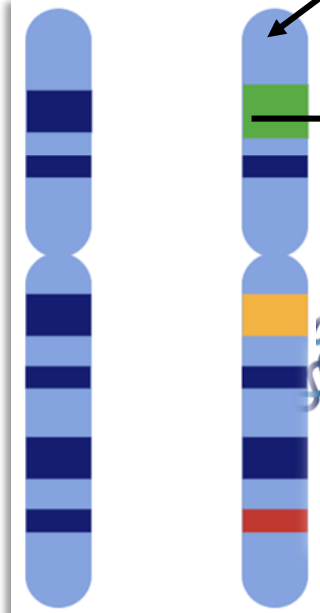
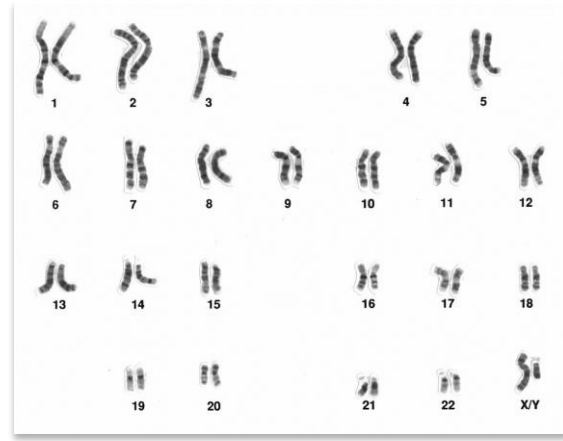


NUCLEO



CROMOSOMA
(SCAFFALE)

46



MATERNO PATERNO

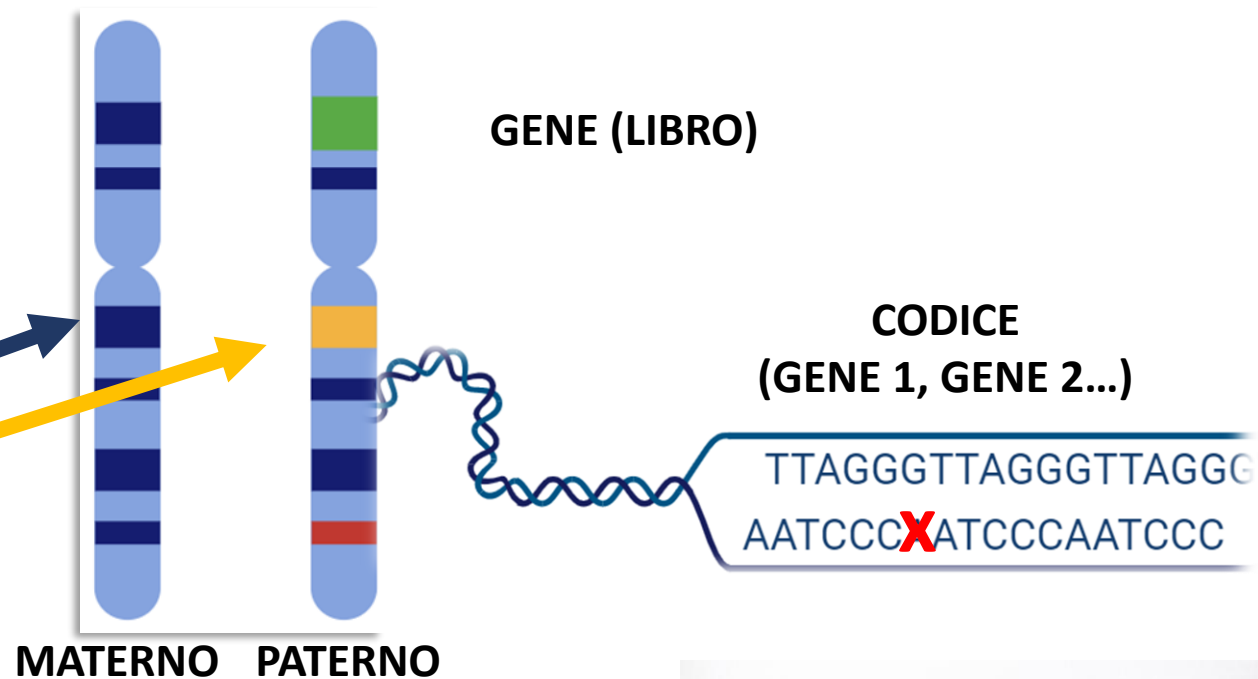
GENE (LIBRO)

CODICE
(GENE 1, GENE 2...)

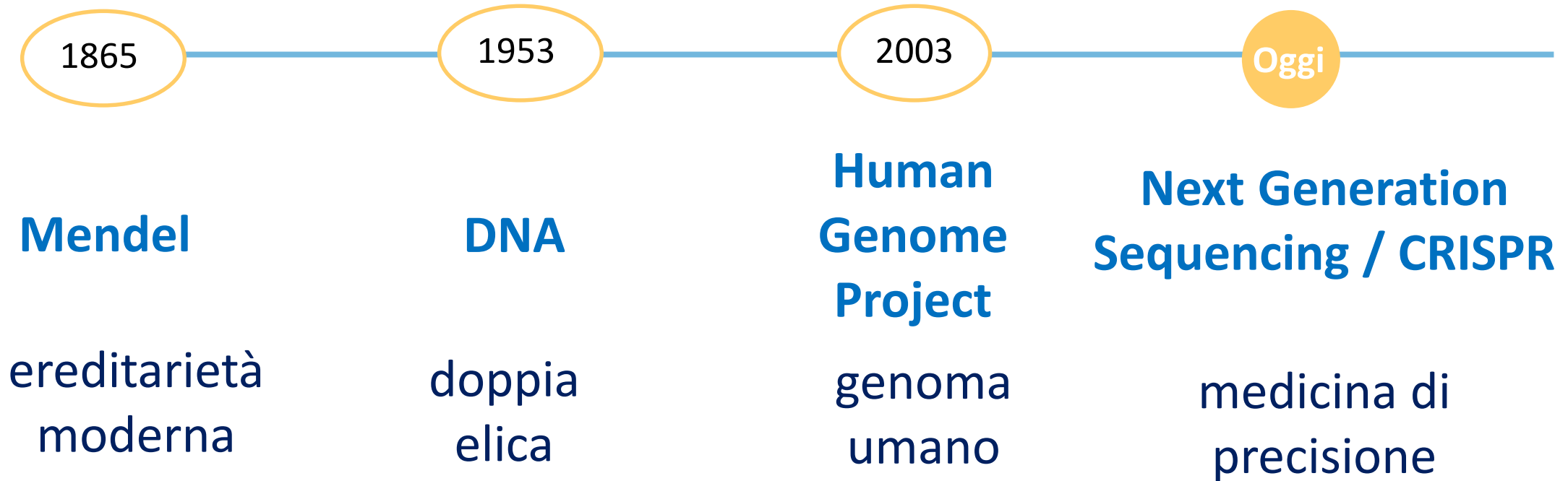
TTAGGGTTAGGGTTAGGG
AATCCCAATCCCAATCCC



La biblioteca è il genoma
Il genetista è il suo custode



Dalla scoperta del DNA alla genomica alla medicina moderna



La medicina si basa su dati molecolari

Prevenzione: individuare il rischio prima della malattia

Screening neonatale

Identifica precocemente malattie gravi ma trattabili. In Italia lo screening neonatale esteso è parte dei LEA.

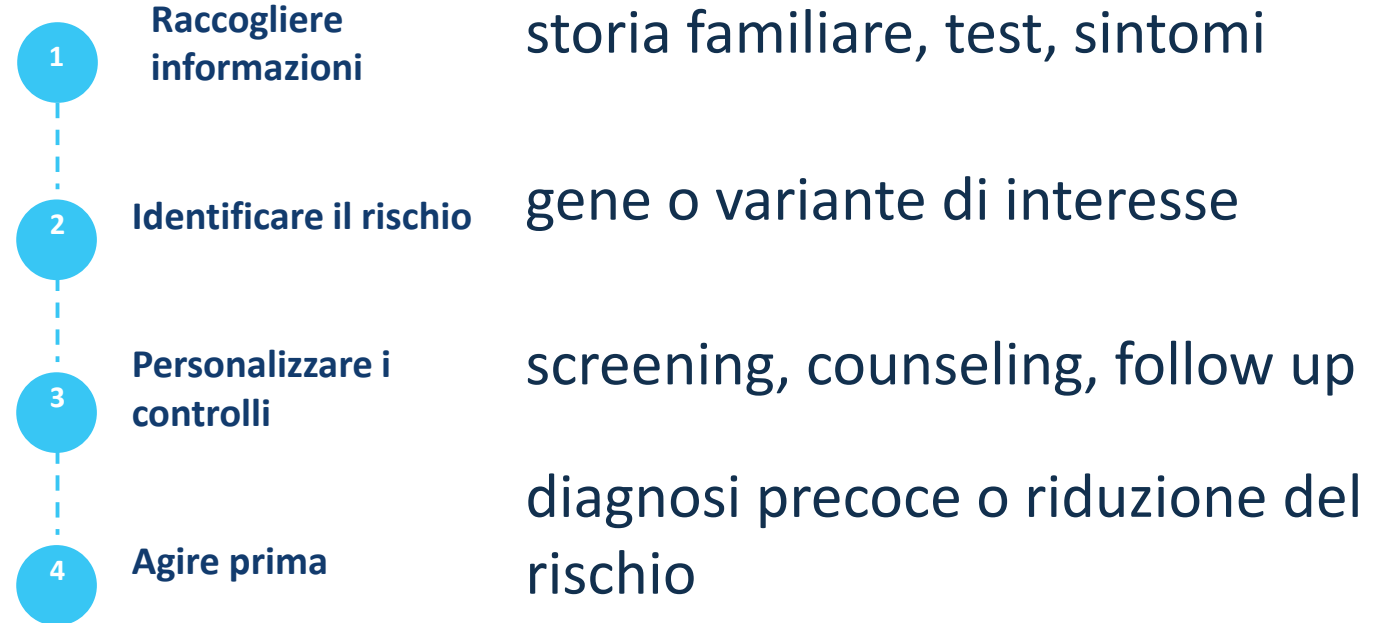
Test predittivi mirati

In famiglie con forte storia di tumore o malattia ereditaria, alcuni test aiutano a stimare il rischio e a pianificare controlli personalizzati.

Farmacogenomica

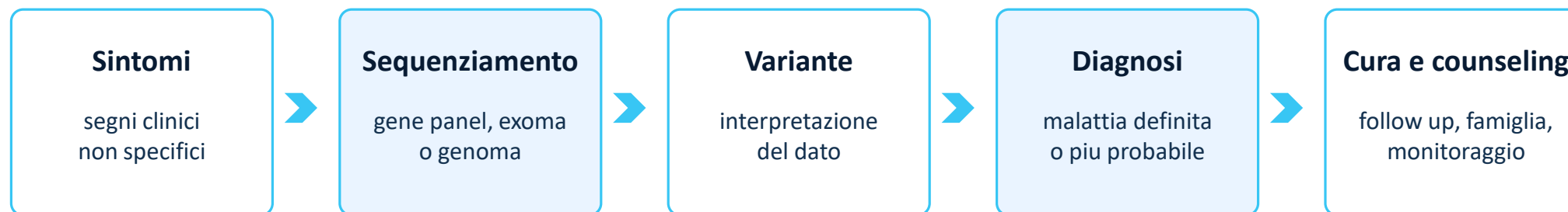
Le differenze genetiche possono influenzare la risposta ai farmaci. Obiettivo: terapie più efficaci e meno effetti collaterali.

Dal dato genetico alla prevenzione



Genetica-genomica e malattie rare

Per molte famiglie la genomica accorcia un'odissea diagnostica: il lungo percorso prima di dare un nome corretto alla malattia



Per il paziente

Una diagnosi migliore significa meno esami inutili, percorsi più chiari e accesso più rapido ai centri giusti.

Per la famiglia

Capire se una variante è ereditaria aiuta a interpretare il rischio per fratelli, sorelle e futuri figli.

Per il sistema sanitario

La genomica rende più appropriato il percorso diagnostico e orienta meglio le risorse cliniche.

Il sequenziamento di nuova generazione ha trasformato il modo di affrontare molte malattie ereditarie rare

Genetica del cancro

Il cancro è una malattia genetica delle cellule: nasce quando mutazioni del DNA alterano i meccanismi che controllano crescita, riparazione e morte cellulare.

Mutazioni ereditarie (germinali)

Sono presenti fin dalla nascita in tutte le cellule. Possono aumentare il rischio di alcuni tumori e giustificare counseling e controlli personalizzati.

Mutazioni somatiche

Compaiono nel corso della vita solo nelle cellule del tumore. Sono il bersaglio principale dell'oncologia di precisione.

Circa il 5-10% dei tumori ha una componente ereditaria



FATTORI DI RISCHIO NEOPLASTICO OSPITE VS AMBIENTE



FATTORI DI RISCHIO PROPRI DELL'OSPITE:

Profilo Endocrino-Metabolico

Profilo Immunologico

Neoplasie Sindromiche



A

B

C

D



FATTORI DI RISCHIO AMBIENTALI:

Agenti Infettivi

Agenti Chimici

Agenti Fisici

Sindromi tumorali ereditarie

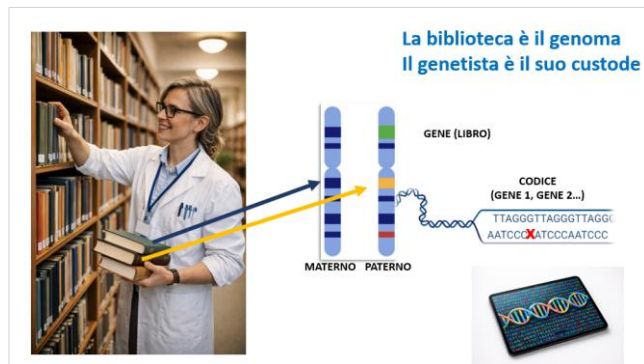
Predisposizione alle neoplasie spesso a insorgenza precoce, causata da mutazioni (varianti patogenetiche) ereditarie in uno o più geni

Si eredita un background genetico favorevole all'insorgenza della malattia

Sottodiagnosticate!!!



Tumore ereditario della mammella e dell'ovaio



**Tumore ereditario della
mammella e dell'ovaio
(pancreas e prostata)**

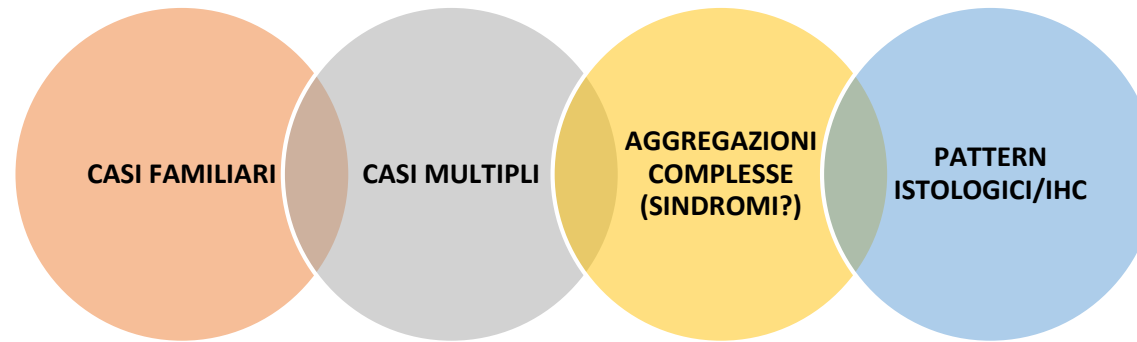


Angelina Jolie, HBOC-BRCA1, 2013



Bianca Balti, HBOC-BRCA1, 2022

Popolazione generale

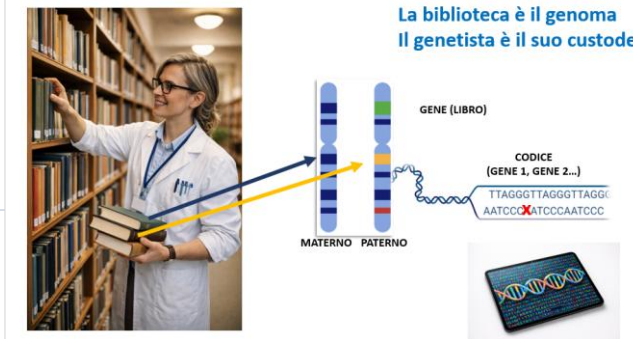


Tumore ereditario?

DIAGNOSI DIFFERENZIALE
(distinguere i casi sospetti per essere ereditari da quelli non ereditari)



■ **Sorveglianza standard**

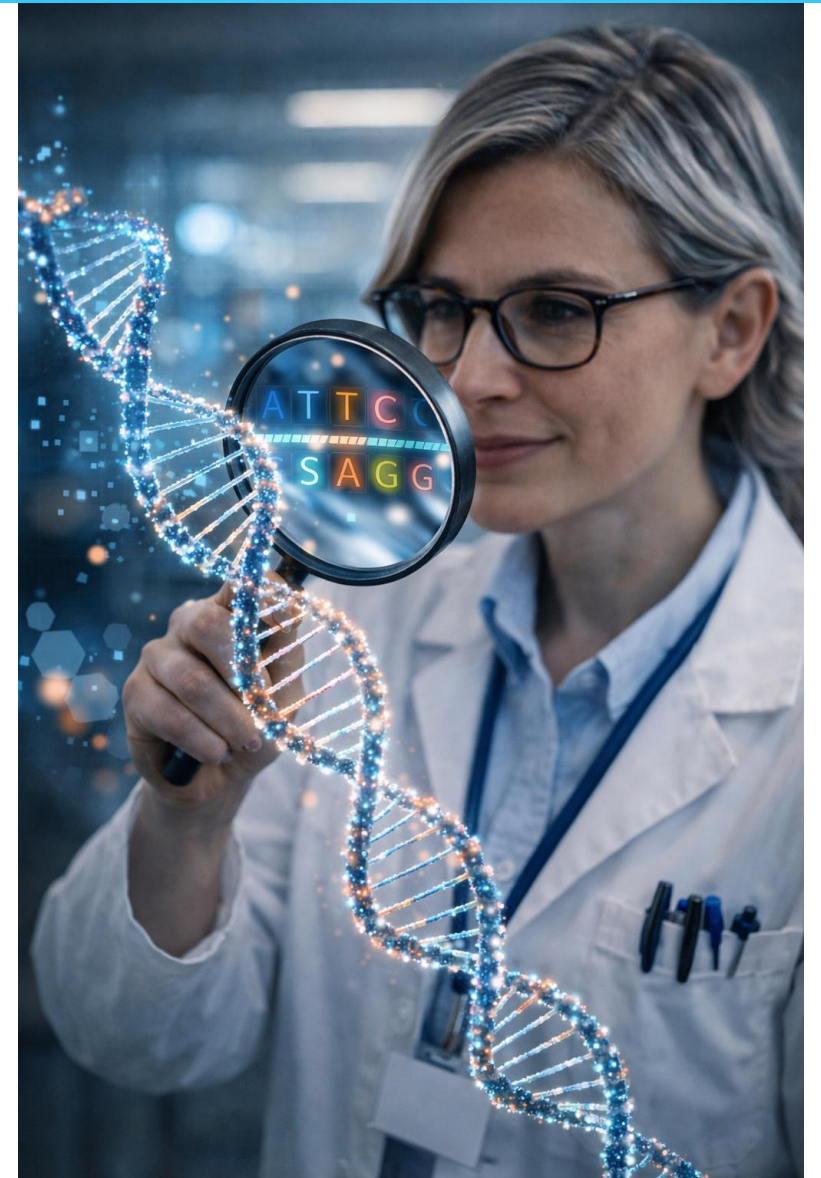


- Sorveglianza mirata e personalizzata
- Misure di riduzione di rischio e mortalità
- Coinvolgimento dei parenti

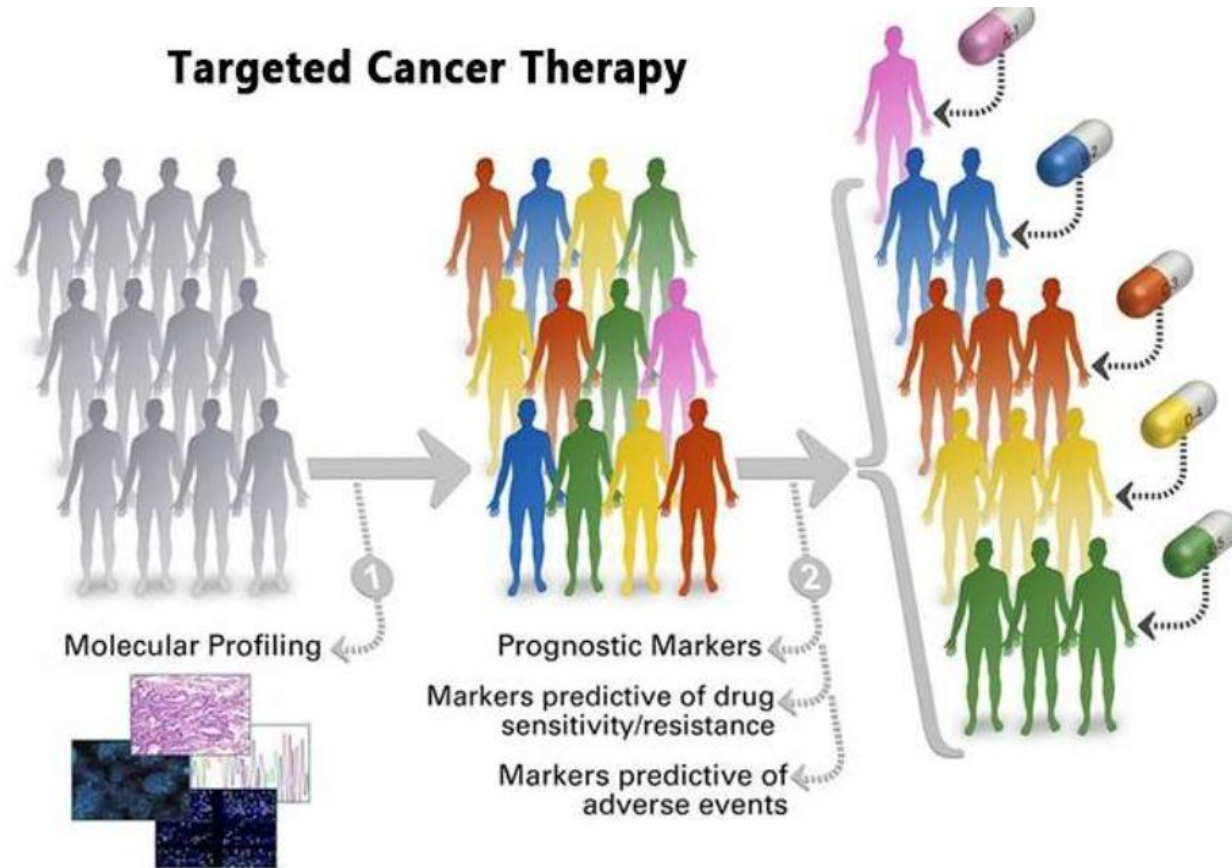
Oncologia di precisione

Targeted Therapy: identificazione di un bersaglio cellulare o extracellulare molecolare ed utilizzo di un farmaco per questo bersaglio

Precision Medicine: «tailor», ossia direzionare/cucire il trattamento sulle caratteristiche individuali di ogni singolo paziente



Oncologia di precisione



La specifica alterazione molecolare ricercata sul pezzo istologico (e più recentemente nel sangue del paziente) diventa marcatore prognostico e/o predittivo di risposta alla target therapy e permette di selezionare i pazienti candidabili al trattamento

Questo principio della ricerca oncologica prende il nome di **target therapy**

Oncologia di precisione

Oggi spesso non si cura solo un tipo di tumore: si studiano anche le mutazioni presenti nel tumore di quella persona.



Perchè funziona meglio?

Il trattamento può colpire una alterazione specifica del tumore invece di agire in modo generico su tutte le cellule che si dividono.

Che cosa serve?

Laboratori affidabili, medici formati, test appropriati e interpretazione corretta dei risultati.

Lo studio della genetica del tumore rende le decisioni cliniche personalizzate

Tumore ereditario della mammella e dell'ovaio-terapia

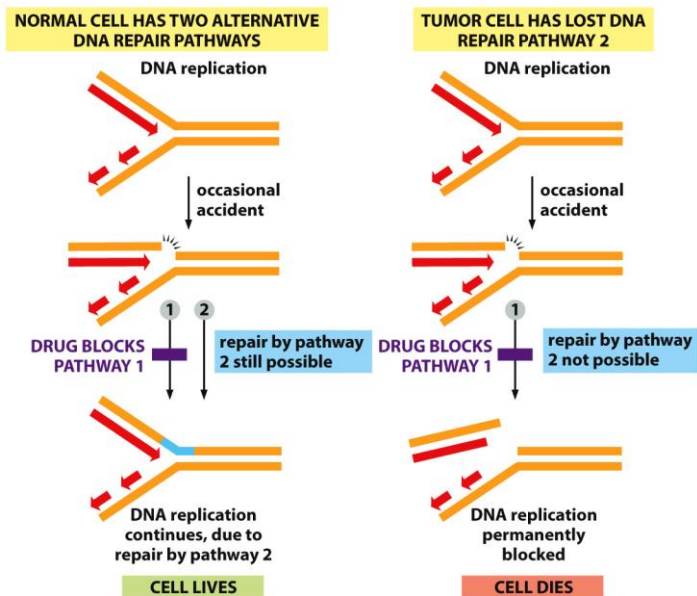
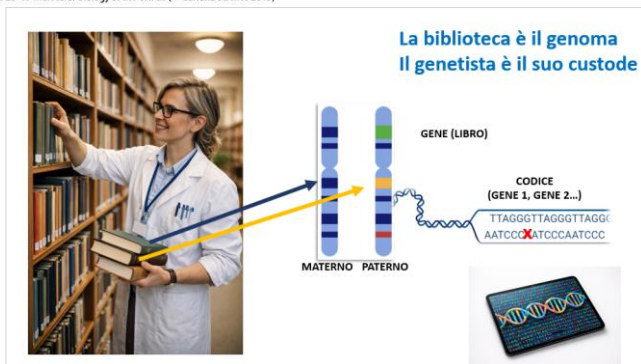


Figure 20-41 Molecular Biology of the Cell 6e (© Garland Science 2015)



Tumore ereditario della mammella e dell'ovaio (pancreas e prostate)



Angelina Jolie, HBOC-BRCA1, 2013



Bianca Balti, HBOC-BRCA1, 2022

Conoscere il genoma.....

I geni degli elefanti potrebbero contenere la chiave per prevenire i tumori.

Il genoma degli elefanti contiene la chiave per non sviluppare tumori.

Hanno 20 differenti copie del guardiano del nostro genoma: p53



Le tecnologie che hanno cambiato tutto

NGS

Il sequenziamento di nuova generazione legge milioni di frammenti di DNA in parallelo e rende possibili pannelli, esomi e genomi.

piu
dati

Biopsia liquida

In alcuni casi il sangue puo dare informazioni molecolari sul tumore e aiutare a seguire la malattia nel tempo.

piu
precisione

CRISPR

L'editing genomico consente modifiche mirate del DNA.

piu applicazioni
cliniche

Perché conta per la popolazione?

Tecnologie piu veloci e accessibili aumentano le possibilita di diagnosi precoce, scelta terapeutica e ricerca.

Come cambia la salute della popolazione

La genomica è utile quando le scoperte di laboratorio diventano benefici reali per molte persone.

Diagnosi più rapide

malattie rare e tumori meglio classificati

Prevenzione mirata

screening e controlli più personalizzati

Terapie più efficaci

farmaci mirati e meno tentativi inutili

Migliore qualità di vita

meno ritardi, meno tossicità, più consapevolezza

Public health genomics

Tradurre in modo responsabile ed efficace le conoscenze genomiche in azioni utili per la collettività: prevenzione, organizzazione dei servizi, accesso alle cure.

Limite importante

La genetica non spiega tutto: salute e malattia dipendono anche da ambiente, stili di vita, fattori sociali ed equità di accesso.

La promessa della genomica si realizza davvero solo quando i benefici arrivano a tutti, non solo a pochi.

Counseling Genetico

Processo fondamentale per
accompagnare le persone nella
comprensione dei risultati genetici
Spiegazione dei rischi individuali
Supporto nelle decisioni



Benefici per la salute pubblica

Diagnosi precoce: identificazione prima dei sintomi

Prevenzione mirata: sorveglianza personalizzata

Riduzione mortalità: interventi tempestivi salvano vite

Gestione familiare: test a cascata per i parenti

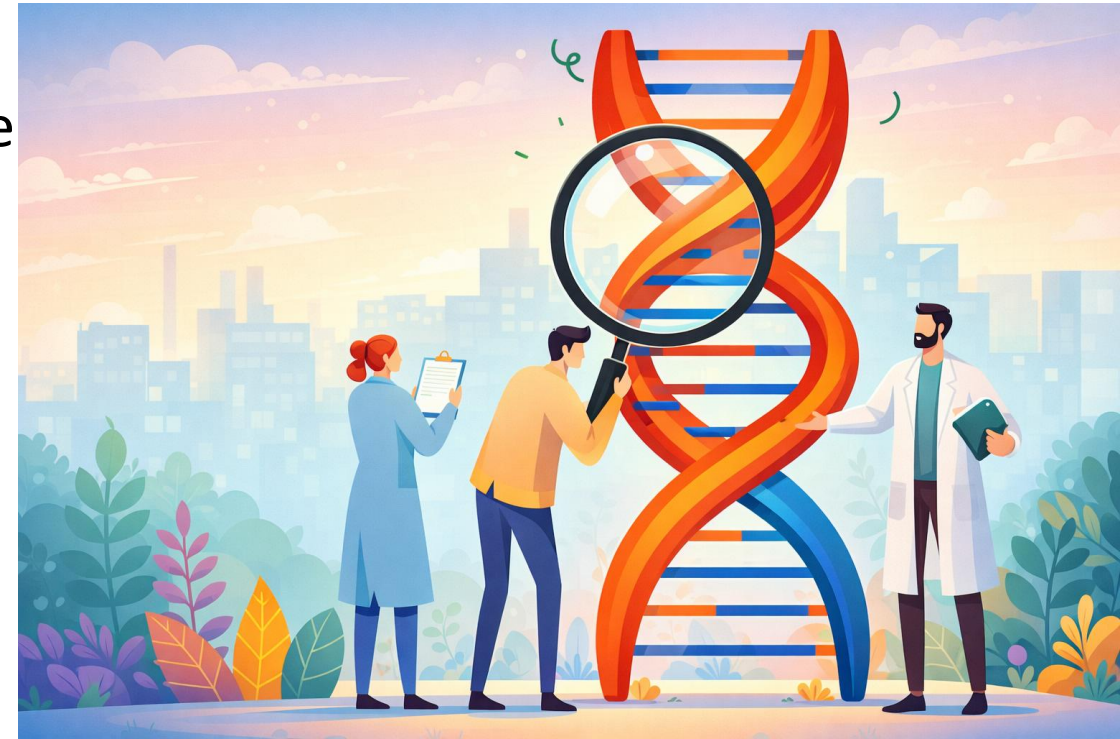
Farmacogenetica: terapie personalizzate più efficaci

Riduzione costi: prevenire costa meno che curare

Equità sanitaria: accesso alla prevenzione per tutti

Pianificazione familiare: scelte riproduttive informate

Futuro: medicina personalizzata e preventiva

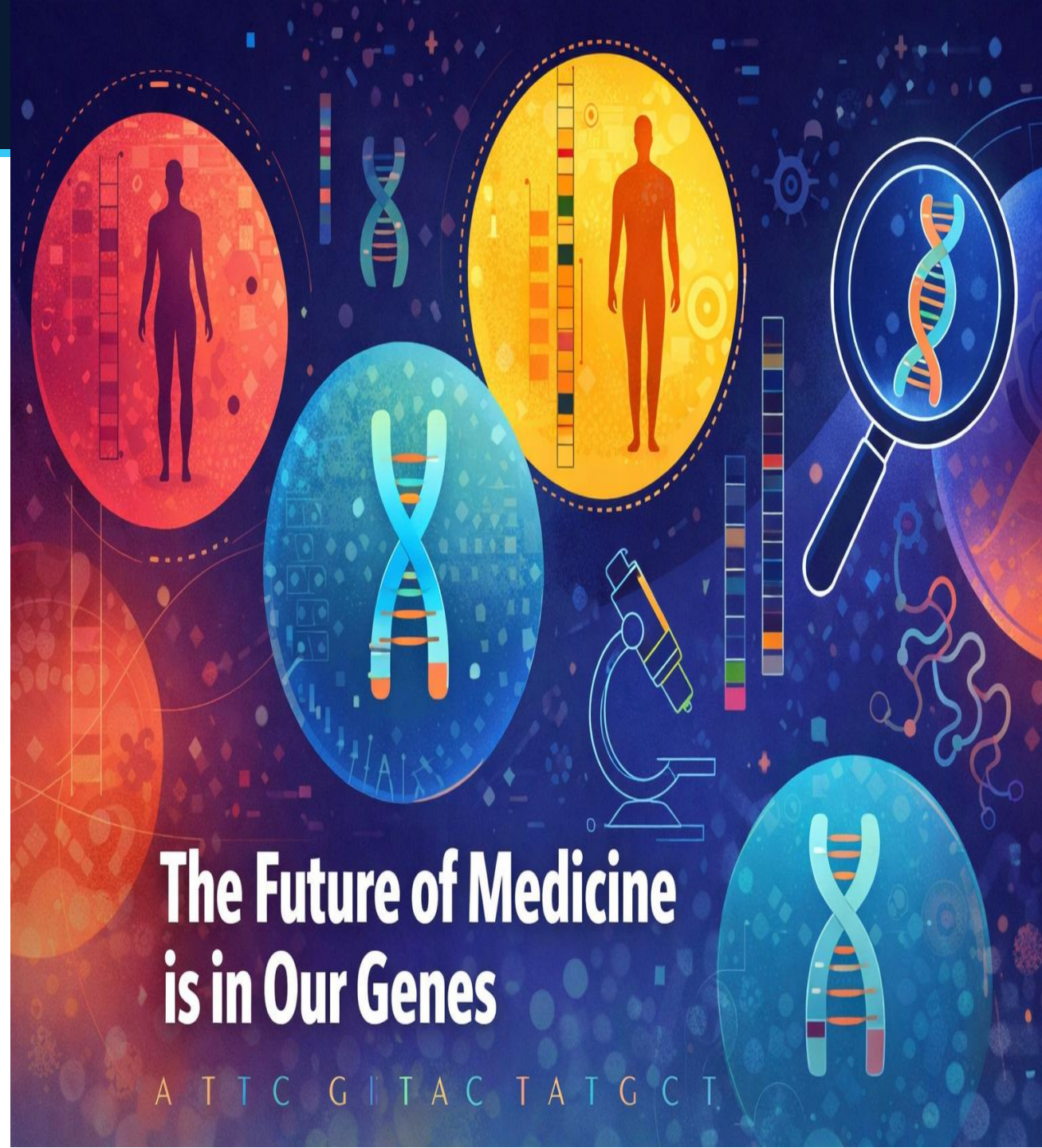
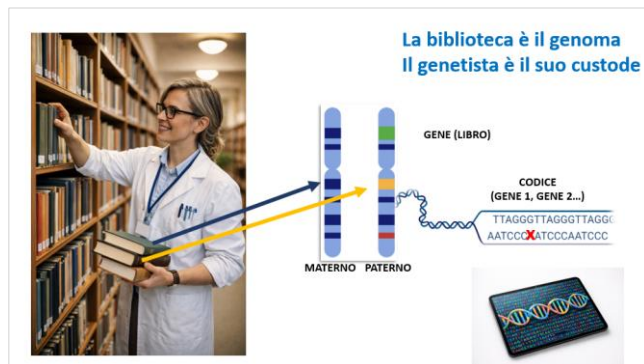


Messaggi chiave

Il DNA influenza la nostra salute

La genetica aiuta a prevenire e curare le malattie

La genomica sta trasformando la medicina del futuro



An illustration featuring a large, stylized DNA double helix in shades of blue and green. A magnifying glass with a purple handle is positioned over the helix, focusing on a specific section. In the background, three stylized human figures are depicted: one on the left holding a clipboard, one in the center looking at the DNA, and one on the right holding a green apple. The scene is set against a light gray background with faint outlines of buildings and a cloud. The overall style is clean and modern, typical of scientific or educational presentations.

Grazie per l'attenzione

paola.ghiorzo@unige.it