



Diagnostica

Affidabilità nella diagnostica



Ricerca

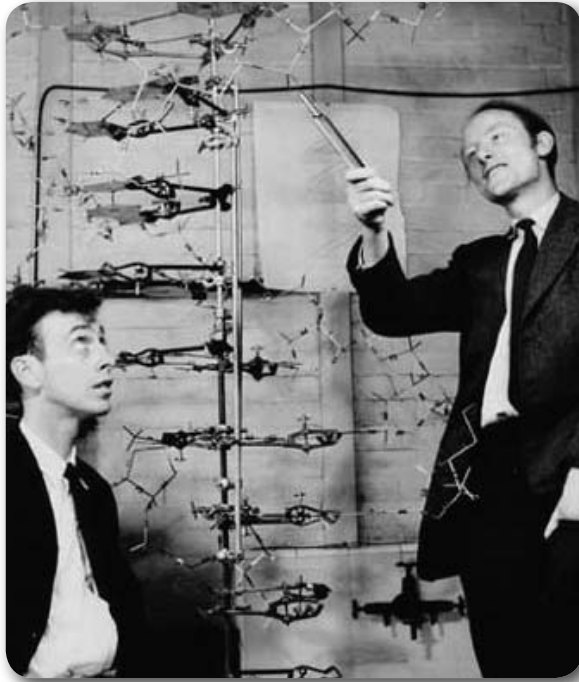
Passione per la ricerca

Research & Innovation è un laboratorio di medicina molecolare che esegue **test genetici avanzati** al servizio dei medici e delle strutture di diagnosi e cura.

Si occupa di ricerca e sviluppo nel settore della biomedicina e delle neuroscienze con l'obiettivo di perfezionare applicazioni che migliorino l'assistenza sanitaria soprattutto nel campo delle malattie neurodegenerative, come ad esempio il **morbo di Alzheimer**.

Il continuo dialogo tra la ricerca e la diagnostica garantisce il rapido trasferimento dei risultati della ricerca all'applicazione pratica. Un legame che in questi anni ha permesso a Research & Innovation di **pubblicare** numerosi lavori scientifici e di **brevettare farmaci** e **marcatori biologici** di valore diagnostico e predittivo.

1953

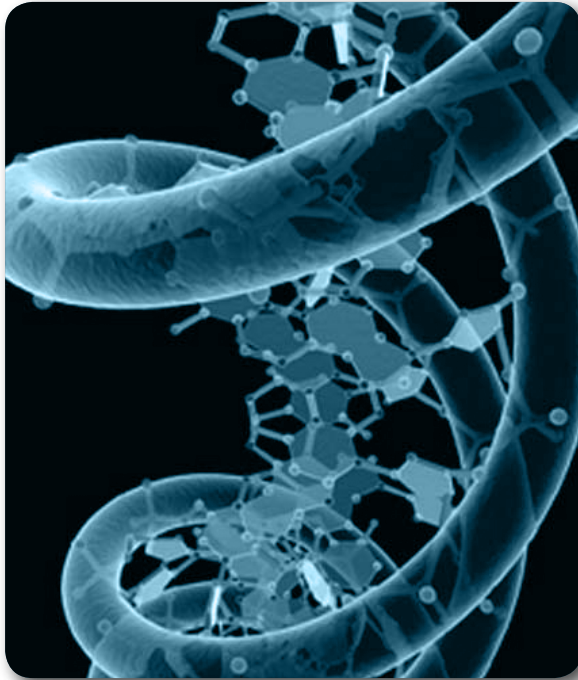


Scoperta la struttura del DNA.

Nel 1953, il biologo britannico Francis Crick e il biochimico americano James Watson, realizzarono il primo modello di struttura del DNA, cambiando per sempre lo studio della genetica, e di fatto creando il nuovo campo della biologia molecolare. Gli esperimenti di diffrazione a raggi X condotti da Maurice Wilkins e Rosalind Franklin furono essenziali per la formulazione finale del modello del DNA a doppia elica.

Queste scoperte valsero a Watson, Crick e Wilkins il premio Nobel per la fisiologia nel 1962.

Oggi



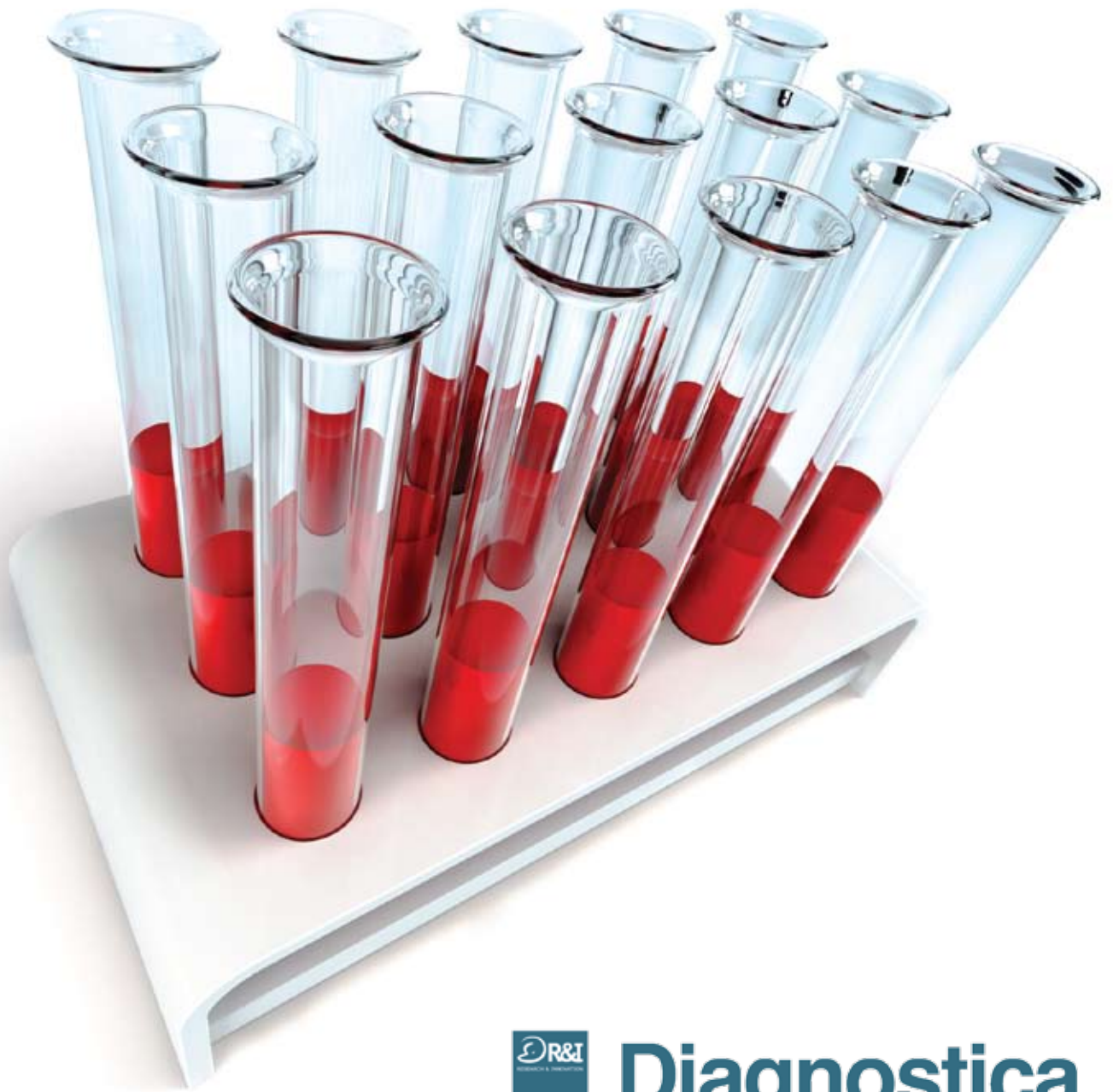
La rivelazione della struttura del DNA ha permesso di comprendere l'origine e, in alcuni casi, i meccanismi molecolari responsabili di numerose patologie, come quelle di natura genetica, oltre a fornire la base per lo sviluppo di rivoluzionarie tecniche manipolative, essenziali per le moderne pratiche di laboratorio.

Tecniche di indagine basate sul sequenziamento del DNA e l'analisi di polimorfismi permettono oggi di determinare rapidamente relazioni causa-effetto tra alterazione genetica e patologia. Nella ricerca, le moderne strategie per il clonaggio e la manipolazione di tessuti o cellule in coltura consentono di studiare direttamente

la funzione di un gene e la sua eventuale rilevanza patologica.

Inoltre, il fiorire di tecnologie per il monitoraggio dei profili di espressione genica e l'analisi di pannelli multipli di geni permette di affrontare in modo più adeguato la complessità di patologie in cui ad essere determinante è l'interazione tra geni, o tra questi e l'ambiente, piuttosto che il ruolo di singole alterazioni.

Oltre a rappresentare una pietra miliare per la ricerca biomedica, quelle scoperte sono state essenziali per lo sviluppo di tecnologie e metodi per la diagnosi molecolare, e permettono ai giorni nostri di concepire una serie di approcci diagnostici e terapeutici che vanno sotto il nome di "medicina genomica preventiva".



Diagnostica
Diagnostica

Le acquisizioni scientifiche sul genoma umano hanno cambiato la medicina e il modo di trattare le malattie. In molti casi, oggi è possibile definire, per ogni persona, il rischio genetico di malattia e le probabilità di risposta ad un determinato trattamento farmacologico. **Research & Innovation** si avvale delle più avanzate conoscenze in questo settore per sviluppare ed eseguire test genetici con diverse applicazioni.

Su richiesta del medico, conduciamo analisi da campioni biologici (sangue, biopsie, saliva, ecc.), prelevati in centri autorizzati.

Sono quattro i tipi di test disponibili per medici, strutture di diagnosi e cura e laboratori:



Test diagnostici: consentono di formulare una diagnosi o confermare un sospetto clinico.



Test prognostici: aiutano ad associare a determinati genotipi quadri clinici con caratteristiche di gravità e di decorso diversi. In molti casi disponendo di una prognosi accurata è possibile programmare la terapia migliore.



Test di suscettibilità: permettono di identificare soggetti a rischio. Alcuni genotipi comportano un aumento del rischio di sviluppare condizioni patologiche a causa dell'esposizione a specifici fattori ambientali (stile di vita, dieta, ecc.) o alla presenza di altri fattori genetici scatenanti.



Test farmacogenetici: permettono di identificare i soggetti che beneficeranno di una determinata terapia farmacologia e quelli in cui la stessa terapia può indurre gravi effetti collaterali.



Celiachia, emocromatosi ereditaria, fibrosi cistica, infertilità maschile, intolleranza al lattosio, sindrome di Gilbert, sordità ereditaria: per un numero crescente di malattie sono disponibili test che consentono di individuare il difetto genetico, effettuare la diagnosi, identificare i soggetti a rischio, accertare la suscettibilità ad alcune specifiche malattie e valutarne la risposta ai farmaci.

Il farmaco giusto al momento giusto.

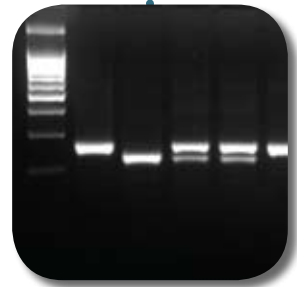


Perché persone affette da una determinata malattia rispondono in modo diverso allo stesso farmaco? La risposta a questa domanda sta in gran parte nel patrimonio genetico dell'individuo. Per questo la **farmacogenetica** è riconosciuta come strada maestra verso la medicina "individuale" o "su misura". Piccole modificazioni del DNA (es. SNP) possono infatti alterare notevolmente la risposta ad un determinato farmaco.

Convinti che sia da queste problematiche che dipenda il futuro della medicina individuale, siamo stati fra i primi in Italia a proporre analisi di farmacogenetica in oncologia e collaboriamo attivamente con gruppi clinici e di ricerca.



L'ottemperamento del nostro servizio di analisi genetiche agli standard internazionali viene periodicamente monitorato mediante la partecipazione ai cosiddetti "ring tests" proposti da enti nazionali ed europei certificati.



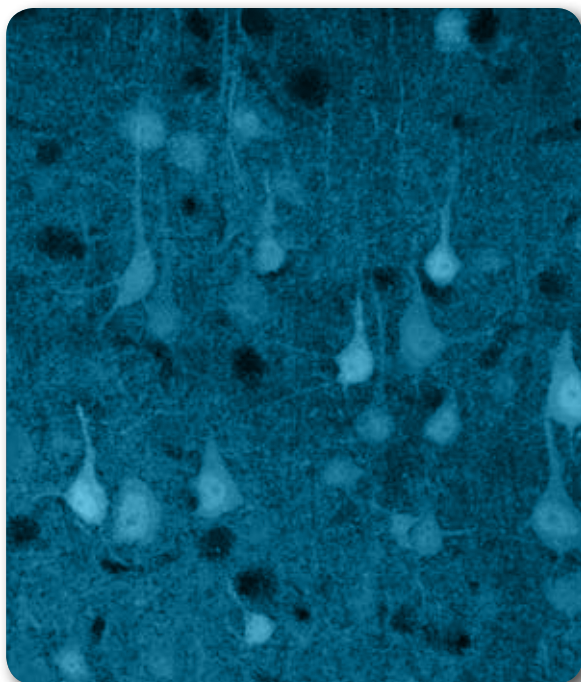
1895



I metodi per la colorazione istologica e per lo studio della neuroanatomia sviluppati da **Camillo Golgi** e **Santiago Ramón y Cajal** a cavallo tra l'ottocento e il novecento hanno contribuito all'avvio di uno studio sistematico del sistema nervoso. Tuttavia, per molto tempo, le conoscenze in neurobiologia si sono basate essenzialmente su aspetti anatomici e morfologici.

Agli inizi degli anni '50 del secolo scorso, la scoperta, ad opera di **Rita Levi Montalcini**, del fattore di crescita nervoso, NGF, ha dato un impulso decisivo alle neuroscienze facendo luce sui meccanismi che regolano lo sviluppo ed i processi differenziativi delle cellule nervose.

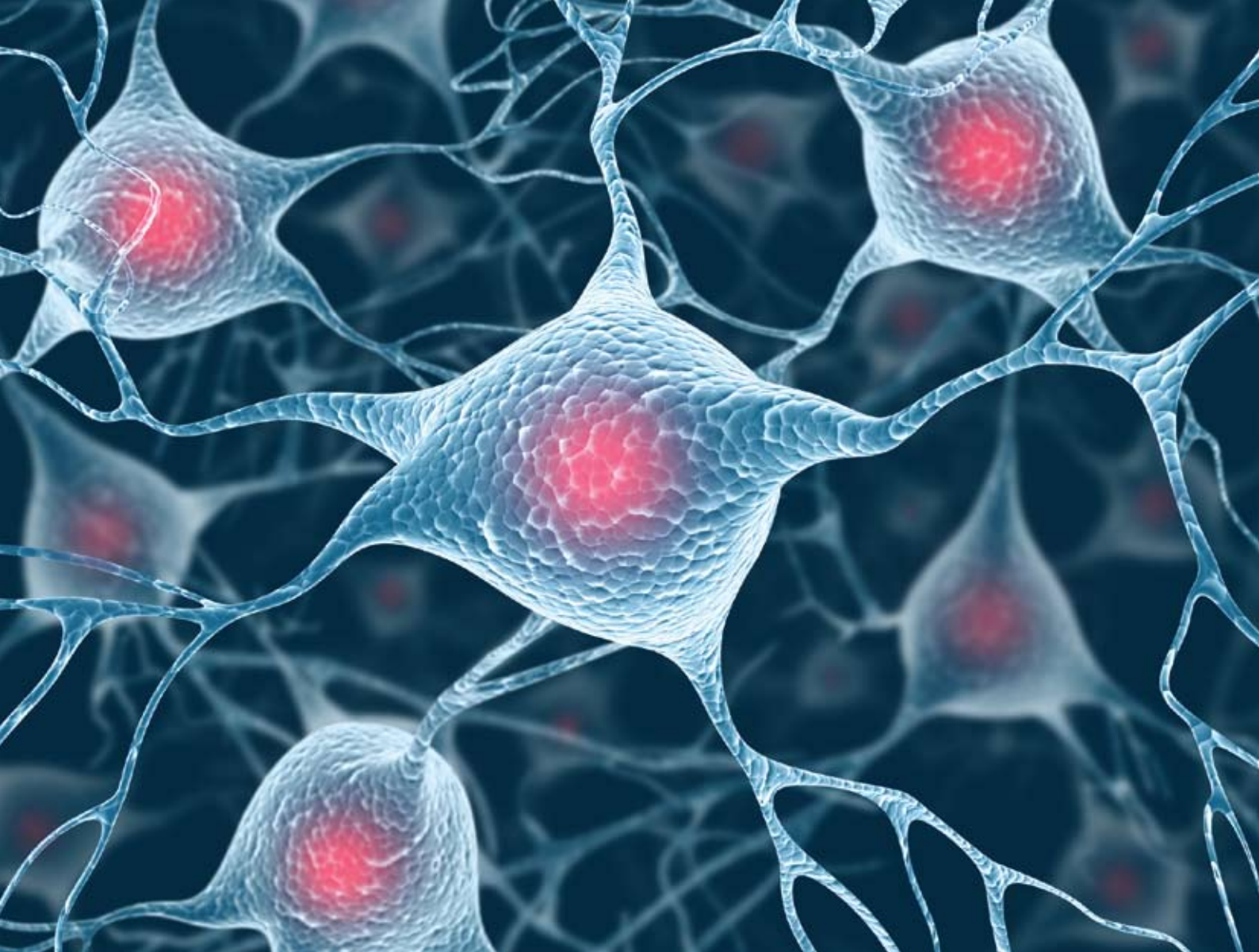
Oggi



I disordini del sistema nervoso sono tra le patologie più complesse e difficili da studiare. Tale situazione riflette la complessità anatomico-funzionale dello stesso sistema nervoso, il decorso generalmente cronico delle malattie neurodegenerative e la difficoltà nello sviluppo di sistemi per l'indagine non invasiva. Oggi, le

nuove frontiere aperte dalla biologia cellulare e molecolare e lo sviluppo di modelli sperimentali in grado di riprodurre le caratteristiche istopatologiche di diverse malattie neurodegenerative, hanno permesso una maggiore comprensione delle alterazioni alla base di questi disordini, requisito essenziale sia per lo sviluppo di

terapie che per l'identificazione di nuovi sistemi per la diagnosi e la prognosi. I metodi di biologia cellulare e i modelli in vivo sviluppati negli ultimi decenni permettono di studiare in laboratorio processi ed eventi patogenetici a carico del sistema nervoso centrale, come quelli associati ai processi degenerativi. È il caso, ad esempio, del morbo di Alzheimer, caratterizzato dalla perdita di neuroni colinergici. Approcci sperimentali in vitro ed in vivo sono oggi disponibili per lo studio dei processi che causano la morte selettiva di questi neuroni e per la ricerca di possibili strategie neuroriparative. Infine, come già avviene in altri campi della biomedicina, anche le neuroscienze possono oggi avvalersi di una serie di tecnologie per studi di trascrittomici e proteomici che rappresentano strumenti di grande potenzialità per l'acquisizione di conoscenze su malattie spesso caratterizzate da eziopatogenesi multifattoriale.



Ricerca
Investimenti

I principali progetti di ricerca di **Research & Innovation** si concentrano in uno dei settori della medicina più carenti di soluzioni terapeutiche o preventive: **le neuroscienze**.

È in questo quadro che si colloca il nostro impegno nello studio dei processi molecolari associati al **Morbo di Alzheimer**. È noto che nelle persone colpite da questa malattia sono presenti livelli anomali di una proteina, la beta-amiloide, il cui accumulo causa alterazioni nella fisiologia dei neuroni, fino a causarne la distruzione. Molti sono gli interrogativi ancora senza risposta riguardanti questa patologia. Ad esempio, nonostante siano state identificate, in alcuni geni, mutazioni che influenzano la produzione di beta-amiloide, queste sono associate al morbo di Alzheimer ad insorgenza precoce (*early onset*), che comprende un'esigua minoranza dei casi di malattia. In più del 90% dei casi, definiti sporadici, la patologia insorge in età avanzata, senza una chiara correlazione con specifiche mutazioni genetiche. Tuttavia, generalmente, tanto la forma "ereditaria" quanto quella sporadica sono caratterizzate da accumulo di beta-amiloide cerebrale.

Pertanto, i meccanismi che regolano la produzione di beta-amiloide da parte delle cellule nervose costituiscono uno dei principali argomenti di ricerca in questo settore.



Per le sue ricerche sul **morbo di Alzheimer**, **Research & Innovation** utilizza approcci sperimentali diversificati. Modelli basati sull'impiego di neuroni primari in coltura vengono utilizzati per valutare come l'amiloidogenesi viene regolata in varie condizioni sperimentali. Parallelamente, modelli sperimentali di Alzheimer ci consentono di valutare la capacità di nuove molecole di contrastare il declino della funzionalità neuronale caratteristico della malattia.

Infine, grazie alla nostra piattaforma di DNA microarray, conduciamo studi di espressione genica sui modelli di Alzheimer. Questo tipo di approccio consente di estendere le potenzialità di indagine in funzione della complessità di una patologia verosimilmente a carattere multifattoriale.



Gli avanzamenti della ricerca nel settore del morbo di Alzheimer sono di potenziale rilevanza anche per altri disordini neurodegenerativi. Tali patologie, infatti, nonostante abbiano origini diverse e coinvolgano popolazioni neuronali distinte, sono spesso caratterizzate da eventi degenerativi basati su meccanismi comuni, in cui i processi di morte neuronale e quelli infiammatori giocano un ruolo essenziale.





Altri progetti di ricerca riguardano lo studio dei processi neuroinfiammatori.

Le strategie utilizzate dalla ricerca per sviluppare nuovi farmaci anti-infiammatori sono la creazione di molecole originali e, in alternativa, l'impiego di molecole già utilizzate in altri contesti clinici.

In questo campo **Research & Innovation** ha individuato e studia molecole con caratteristiche riconducibili agli endocannabinoidi per il loro effetto neuroprotettivo, analgesico e antinfiammatorio.

Tra i potenziali campi applicativi, vi è il settore delle malattie neurodegenerative, come il morbo di Alzheimer, in cui la componente infiammatoria gioca un ruolo rilevante.

Nel campo dell'**oncologia** gli obiettivi primari sono l'identificazione di nuovi marker per una rapida diagnosi dei tumori; la validazione e l'impiego di marker farmacogenetici utili per individuare la terapia ottimale. Le metodologie analitiche di biologia molecolare allestite nei laboratori di Research & Innovation consentono di identificare cellule tumorali circolanti nel sangue, anche se presenti in numero estremamente ridotto, e di condurre su di esse analisi genetiche.

Research & Innovation, oltre a sviluppare i suddetti progetti in proprio, collabora con l'industria farmaceutica e con strutture accademiche, fornendo il "know how" per metodologie e modelli sperimentali innovativi utili allo studio preclinico di farmaci nei settori neurodegenerativo e infiammatorio.

Le attività di ricerca condotte dalla **Research & Innovation** hanno permesso la pubblicazione di articoli scientifici su prestigiose riviste internazionali, ed il deposito di brevetti su diverse classi di molecole.

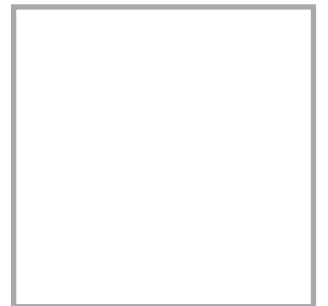
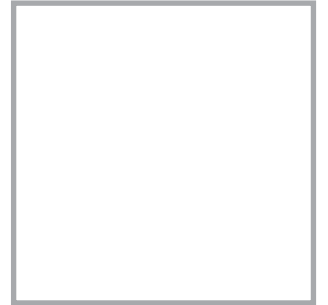
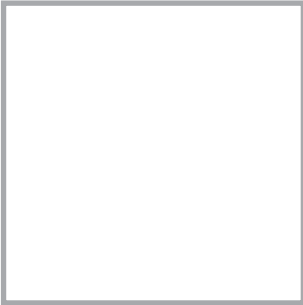


Research & Innovation è costituita da un team di 12 professionisti che operano in un'area laboratori di oltre 800 metri quadrati, attrezzati con le tecnologie più innovative nel settore della genetica medica e della ricerca biomedica (Microarray, Sequenziatore, Real-time, FACS, ecc.)

Research & Innovation collabora con strutture cliniche e accademiche. La società fa parte del Consorzio Veneto in Genetica Medica e Diagnosi Prenatale (GENIMED).

L'area diagnostica attua un sistema di qualità secondo la norma UNI EN ISO 9001:2008 operando in conformità con le linee guida nazionali ed europee.









Via Svizzera, 16
35127 Padova (PD) - Italia
Tel. +39 049 8705062
Fax +39 049 8706696
info@researchinnovation.com
www.researchinnovation.com