

### **Attualità e potenzialità della genetica medica nella assistenza clinica e nella ricerca**

La disponibilità delle nuove tecniche d'investigazione genomica i.e. SNP array, array CGH e next generation sequencing costituisce oggi un potente mezzo per lo studio, sia a scopo di ricerca che nel contesto clinico diagnostico, delle malattie genetiche mendeliane e genomiche, fornendo importanti informazioni anche circa la componente genetica delle malattie comuni, la loro patogenesi, le potenzialità terapeutiche. Tuttavia, la disponibilità di un eccezionale dettaglio informativo insinua problemi etici ed interpretativi molto rilevanti che richiedono sempre di più uno stretto rapporto collaborativo fra clinico, biologo molecolare e bioinformatico. Per garantire l'appropriatezza dall'uso di questi test nell'ambito del sistema sanitario nazionale diventa necessario inoltre valutarne la sensibilità, specificità e sostenibilità. Questi argomenti saranno affrontati in maniera particolare nell'ambito dello studio della genetica dell'autismo, delle disabilità intellettive, delle sindromi malformative, dell'oncologia, dell'infertilità di coppia. Saranno trattate le nuove possibilità terapeutiche basate sulla conoscenza dei meccanismi eziologici o patogenetici e come la loro comprensione, congiuntamente alle informazioni del background genetico individuale in cui essi operano, stia aprendo i nuovi promettenti orizzonti della medicina personalizzata.