

Obiettivo del BGI: svelare i segreti della SLA attraverso la genomica

SHENZHEN, CHINA, November 16, 2023 /EINPresswire.com/ -- Molte persone conoscono la Sclerosi Laterale Amiotrofica (SLA), spesso chiamata "malattia dei motoneuroni" o morbo di Lou Gehrig, solo attraverso l'Ice Bucket Challenge (Sfida del Secchio Ghiacciato) oppure per via dei segni visibili della malattia su persone di alto profilo come il professor Stephen Hawking nel Regno Unito, il sostenitore dell'assistenza sanitaria Ady Barkan negli Stati Uniti o l'uomo d'affari Cai Lei in Cina, ex vicepresidente di JD.com e sostenitore della ricerca e dello sviluppo sulla SLA.

La SLA è una malattia neurodegenerativa progressiva molto pericolosa che colpisce i motoneuroni e paralizza gradualmente le persone in quanto il cervello non è in grado di comunicare con i muscoli del corpo. Con il progredire della malattia, i pazienti si trovano spesso in uno stato mentale cosciente, ma progressivamente incapaci di muoversi, parlare, deglutire e persino di respirare. Con l'aggravarsi della condizione, molti si affidano a programmi informatici che tracciano i movimenti degli occhi e producono una voce sintetica per poter comunicare.

Pur essendo considerata una malattia rara, si stima che ci siano più di 200.000 persone affette da SLA in tutto il mondo, e il numero è in continuo aumento. Alcuni casi di SLA sono legati all'ereditarietà, ma molti altri sono sporadici e possono colpire chiunque, indipendentemente dall'età, dall'etnia o dal sesso.

Ad oggi non esistono trattamenti medici in grado di curare la SLA. Inoltre, la malattia è complessa in quanto non sembra esserci un'unica causa che la provoca e potrebbero esserci molteplici fattori che interagiscono tra loro, in particolare per quanto riguarda i geni delle persone.

I passi avanti nella genomica e nella tecnologia delle singole cellule offrono qualche speranza agli scienziati che cercano di capire meglio la SLA. La tecnologia omica spaziale all'avanguardia del BGI, Stereo-seq, offre una precisione su scala nanometrica con un ampio spettro di visione che consente di rilevare 25.000 geni contemporaneamente e di stabilire il tipo e la posizione delle cellule in relazione l'una all'altra per poter vedere come interagiscono tra loro nel tempo. Attraverso la rivelazione del funzionamento interno dei geni e del modo in cui mutano nel tempo, gli scienziati possono esaminare con precisione il loro ruolo specifico nella formazione della SLA.

La sfida per gli scienziati è rappresentata dal fatto che non sono sempre gli stessi geni o la stessa

combinazione di geni a causare la SLA o altre malattie rare. Solo esaminando il genoma di più pazienti affetti da SLA gli scienziati potranno iniziare a comprendere le cause delle mutazioni genetiche associate alla SLA.

A questo scopo, il Dr. Yin Ye, CEO del Gruppo BGI, in collaborazione con il Sig. Cai Lei, ha dato il via all'inizio del 2023 a un programma gratuito di analisi genetica e di analisi dei dati per i pazienti affetti da SLA.

Il progetto ha ottenuto un totale di 194 campioni e alla fine BGI ha sequenziato e analizzato 184 campioni provenienti da 74 famiglie. I risultati ottenuti indicano un numero di legami sospetti sei volte superiore a quello dei metodi di rilevamento tradizionali.

Date le dimensioni ridotte dei campioni degli studi precedenti, la comunità scientifica era convinta che l'insorgenza della SLA potesse essere un evento casuale, con solo il 5-10% dei casi di SLA legati a cambiamenti o mutazioni genetiche. Tuttavia, lo studio del BGI ha fatto un passo avanti in questa direzione, consentendo di identificare ulteriormente le caratteristiche genetiche della popolazione di pazienti affetti da SLA in Cina, fornendo indizi per l'identificazione di nuovi bersagli genetici.

Per portare questa ricerca alla prossima fase, nell'ottobre 2023, il Dr. Yin ha annunciato che lui e il signor Cai avrebbero fornito test gratuiti di sequenziamento del genoma completo per 200 famiglie. A sostegno dell'iniziativa, il BGI metterà a disposizione la sua più recente tecnologia per il prelievo sanguigno. Rispetto all'attuale raccolta di campioni di saliva, questa tecnologia non solo è più comoda, ma fornisce anche risultati più precisi.

Nel complesso, questo lavoro, unito ad altre ricerche scientifiche in corso in tutto il mondo, aiuterà gli scienziati a comprendere meglio la SLA, a dare speranza alle famiglie in cui la SLA è presente e a concretizzare la possibilità di trovare una cura.

Riflettendo su questo lavoro e sulla speranza che porta con sé per il futuro, il Dr. Yin ha dichiarato: "Forse ciò che non siamo riusciti a realizzare in passato, lo realizzeremo sicuramente in futuro. Se ci fossero più persone come il signor Cai, un combattente per i trattamenti dell' SLA, credo che il giorno in cui sconfiggeremo l' SLA arriverà molto prima. La nostra speranza sta diventando più grande e il tempo di attesa più breve".

Richard Li

BGI Group

[email us here](#)

Visit us on social media:

[Facebook](#)

[Twitter](#)

[LinkedIn](#)

This press release can be viewed online at: <https://www.einpresswire.com/article/668885111>

EIN Presswire's priority is source transparency. We do not allow opaque clients, and our editors try to be careful about weeding out false and misleading content. As a user, if you see something we have missed, please do bring it to our attention. Your help is welcome. EIN Presswire, Everyone's Internet News Presswire™, tries to define some of the boundaries that are reasonable in today's world. Please see our Editorial Guidelines for more information.

© 1995-2023 Newsmatics Inc. All Right Reserved.