



**Dottoranda:**

Giulia Nutile

**Progetto di Ricerca:**

Omiche integrate per l'oncogenetica di precisione nella popolazione sarda

**Abstract:**

Il progetto intende integrare dati genomici, trascrittomici ed epigenomici al fine di sviluppare strategie innovative per la prevenzione e la diagnosi precoce in ambito oncologico, con particolare attenzione ai tumori eredo-familiari. Il focus è rivolto alla popolazione sarda, caratterizzata da un'elevata omogeneità genetica e da una prevalenza significativa di neoplasie, che la rende un contesto ideale per studi di questo tipo.

L'approccio multi-omico, potenziato da tecnologie di sequenziamento long reads, sarà applicato all'analisi di campioni di sangue, biopsie liquide e tessuti tumorali.

L'obiettivo è l'identificazione di mutazioni, profili di espressione genica e modificazioni epigenetiche rilevanti ai fini diagnostici e prognostici.

Il progetto si articola in tre fasi: a) raccolta e caratterizzazione dei campioni biologici, con generazione dei dati omici; b) analisi bioinformatica e correlazione clinico-molecolare, per identificare pattern associati a specifici fenotipi tumorali; c) validazione funzionale e sviluppo di protocolli standardizzati, finalizzati all'implementazione clinica dei risultati.

Tra gli obiettivi prioritari vi è la creazione di un database dedicato alle varianti genetiche della popolazione sarda, comprendente sia varianti rare sia varianti comuni. Per le varianti a maggiore frequenza verranno elaborati dei Polygenic Risk Scores (PRS) specifici per stimare il rischio di sviluppare determinati tumori.

Le biopsie liquide rappresenteranno uno strumento chiave per un monitoraggio non invasivo e dinamico della malattia, utile alla valutazione dell'efficacia terapeutica e dell'eventuale insorgenza di resistenze farmacologiche.

L'impatto atteso è duplice: da un lato, accelerare la transizione verso una medicina oncologica di precisione, grazie all'identificazione di nuovi biomarcatori e modelli predittivi personalizzati; dall'altro, favorire l'equità di accesso alle innovazioni genomiche, mediante l'introduzione di strumenti predittivi sostenibili e clinicamente applicabili nel contesto sanitario territoriale.

Questo costituisce un passo concreto verso l'integrazione della genomica nella sanità pubblica, con potenziali benefici anche a livello nazionale in termini di prevenzione, diagnosi e trattamento dei tumori con alta familiarità.