

*CdLM in Bioinformatica*  
Coordinatore Prof. Mattia Falconi

Roma 14/11/2024

Oggetto: Sintesi dell'Incontro la *startup* GenomeUp srl.

Nelle giornate del 22 e 29 ottobre 2024 (ore 14:00-18:00, Aula "Anna Tramontano", PP1) si sono tenute due giornate di incontro degli studenti del CdS in Bioinformatica con il Dott. Gabriele Macari, *lead bioinformatician* della startup OMZEY - GenomeUp srl, attiva nel settore digital biotech (<https://omzey.com/>). Gli incontri hanno avuto l'obiettivo di presentare agli studenti del CdS le recenti innovazioni e i progressi nel campo della genomica ottenuti dalla startup GenomeUp, che si propone di affrontare le sfide legate alla diagnostica delle malattie genetiche.

Nella giornata del 22/10/24, è stata sottolineata l'importanza di una diagnosi tempestiva ed accurata, dato che il tempo medio per arrivare a diagnosi è attualmente di circa cinque anni. Questo ritardo è particolarmente critico per i pazienti più giovani. La consulenza genetica emerge come un elemento chiave per migliorare la comprensione delle malattie genetiche, che richiedono un approccio multidisciplinare. È stata presentata la piattaforma modulare in cloud JuliaOmix, sviluppata da GenomeUp per facilitare la consulenza genetica. Questa piattaforma si distingue per la sua capacità di raccogliere e analizzare dati clinici in tempi rapidi, grazie a vari moduli dedicati alla consulenza, alla gestione dei campioni e all'analisi bioinformatica. JuliaOmix rappresenta un passo significativo verso l'ottimizzazione dei processi diagnostici, contribuendo a ridurre i costi e a migliorare l'accessibilità alle tecnologie di sequenziamento genetico.

Nella giornata del 29/10/24, sono stati invece discussi i progressi nella metagenomica e il ruolo del microbiota nella salute umana. L'incontro ha evidenziato come variazioni del microbiota intestinale possano influenzare lo sviluppo di malattie neurodegenerative come il morbo di Parkinson. Attraverso studi condotti su modelli animali è emerso che i topi affetti da Parkinson presentano una diversità microbica ridotta rispetto ai soggetti sani, suggerendo un potenziale legame tra microbioma e patologia. Infine, è stata enfatizzata l'importanza della collaborazione tra ricercatori, clinici e aziende nel promuovere innovazioni significative nel settore della genomica.

Questi incontri hanno rappresentato un'importante opportunità per condividere con gli attuali studenti di questo CdS conoscenze e strategie innovative di GenomeUp.

Il Coordinatore del CdS in Bioinformatica  
Prof. Mattia Falconi

