



Software, machine learning e IA sono le tecnologie abilitanti per poter raggiungere nuove frontiere in ambito medico e clinico

Dante Labs, il digitale al servizio della genomica e della medicina di precisione

Generoso Ianniciello, Vice President of Business Development: "Grazie alle nostre tecnologie altamente avanzate siamo in grado di analizzare il genoma umano in maniera precisa e in tempi molto rapidi".

L'azienda

Dante Labs è un'azienda leader a livello mondiale nel campo della genomica e della medicina di precisione che lavora al fine di fornire un'assistenza sanitaria migliore con un approccio più umano alla salute. La missione è sfruttare la tecnologia di sequenziamento dell'intero genoma e l'interpretazione delle varianti, in modo che si possano prendere decisioni informate sulla salute del singolo paziente.

L'azienda, composta da più di 90 dipendenti, 90% laureati, 30% con PhD o specializzazioni e 9 diverse nazionalità, è presente in otto paesi nel mondo, con sedi in Italia, a New York e a Dubai.

L'azienda fornisce macchine e servizi in soluzione B2B in campo medico e B2C per persone sane che vogliono sequenziare il proprio DNA in autonomia.

Un contesto in continua evoluzione

Negli ultimi decenni, la genomica ha svolto un ruolo di primo piano nel panorama della ricerca sul cancro, portando all'identificazione di biomarcatori genomici che, non solo hanno portato allo sviluppo di pannelli genici (selezione dei geni e delle varianti genetiche da analizzare nei test) oggi universalmente adottati dalla comunità scientifica, ma hanno soprattutto consentito un'incredibile svolta nella diagnosi del cancro. In questo settore si è assistito a un incredibile sviluppo delle tecnologie e Dante Labs non solo si è mantenuto al passo con le nuove tecnologie fin dai suoi inizi, ma con la sua evoluzione è diventato un punto di riferimento mondiale nel settore della genomica. Questo ha permesso di investire in modo sostanziale nel settore R&S, portando allo sviluppo di pipeline di analisi con tecniche miste di short e long reads per aumentare la sensibilità nell'identificazione di varianti sia puntiformi che strutturali, che ancora faticano a trovare spazio nelle normali pipeline di analisi a causa della complessità dell'integrazione dei dati



genomici. Dante Labs non solo è in grado di combinare le due tecniche, ma ha anche portato sulla scena della genomica un sistema di machine learning in grado di identificare, attraverso l'addestramento su database di dati genomici relativi al cancro, varianti e biomarcatori tumorali con una sensibilità che supera qualsiasi altro algoritmo finora utilizzato.

La piattaforma Dante Labs

La piattaforma di genomica di precisione per le varianti somatiche è stata sviluppata da Dante Labs e viene utilizzata per identificare i biomarcatori tumorali. L'azienda fornisce sia i macchinari per l'analisi sia i software di interpretazione dei dati.

Il processo di identificazione non è banale, poiché i dati di sequenziamento hanno un rumore di fondo molto intenso e possono presentare imperfezioni. Anche i migliori algoritmi attualmente in uso identificano le mutazioni somatiche con un'accuratezza del 70%, lasciando spesso gli oncologi a compiere scelte terapeutiche basate su informazioni imprecise.

Il metodo funziona prendendo le varianti nucleotidiche e i punteggi di qualità associati su quel punto e su una zona vicina al sito di quella potenziale variante; questo aumenta l'accuratezza associando l'analisi non a un singolo punto ma a una zona biologica vicina, decidendo se la variazione di una base è causata da un errore o da una vera mutazione. L'uso del deep learning in questo caso identifica modelli complessi, come ad esempio se la porzione genomica da analizzare si trova in una regione difficile da sequenziare, e utilizza i dati grezzi e i metadati che si riferiscono a quella posizione per aumentare la quantità di informazioni.

Se da un lato questo approccio offre vantaggi concreti ai clinici e agli oncologi, dall'altro genera un beneficio cruciale negli approcci di apprendimento end-to-end alla predizione clinica.

Va ricordato un aspetto importante: mentre lo stato dell'arte prevede il sequenziamento solo di alcuni geni per aumentare la risoluzione, rischiando di perdere informazioni biologiche fondamentali, il sequenziamento di Dante Labs copre l'intero genoma senza omettere alcuna regione, combinando la tecnologia short reads e long reads ed effettuando un sequenziamento molto profondo. La rapidità del sequenziamento, inoltre, offre vantaggi significativi sulla velocità di diagnosi, fondamentale per avviare cure tempestive.