

PRESENTAZIONE DEL GdS METABOLOMICA

La metabolomica è una scienza omica che attraverso l'identificazione e la misura dei metaboliti nei sistemi biologici (liquidi biologici, tessuti, ecc.) consente di individuare le alterazioni dei cicli metabolici strettamente connesse alla fisiopatologia e decorso delle malattie. Uno degli aspetti più importanti riguarda la capacità della metabolomica di rappresentare in tempo reale i cambiamenti metabolici dell'organismo derivanti dall'interazione con l'esposoma; la metabolomica rivela in modo immediato alterazioni come ipossia, infiammazione, stato ossidativo, nonché condizioni che impattano sulla salute dell'ospite, come la disbiosi intestinale e l'assunzione di sostanze tossiche o nocive. La metabolomica attua la medicina individualizzata attraverso l'uso di farmaci e piani terapeutici personalizzati sulla base dei dati metabolici specifici di ogni individuo. Inoltre, ha un ruolo essenziale nella scoperta di nuovi biomarcatori di malattia.

Nel campo della ricerca e ricerca applicata, la metabolomica ha visto un progressivo imponente aumento del numero di pubblicazioni scientifiche; se nel 2000 in PubMed gli articoli contenenti la parola chiave metabolomica erano soltanto 8, nel 2024 sono stati poco meno di 15.000, per un totale di oltre 95.500 nell'intero periodo. Tuttavia, a questo considerevole numero di studi scientifici non corrisponde un'analoga diffusione della metabolomica nella pratica clinica routinaria. Infatti, la metabolomica non fa ancora parte dei test di routine eseguiti dai laboratori clinici. Se da un lato il crescente utilizzo di tecnologie come la spettrometria di massa nei laboratori clinici per la determinazione di ormoni e altri costituenti steroidei, farmaci immunosoppressori, ecc. potrebbe facilitare l'introduzione routinaria della metabolomica, d'altra parte molteplici fattori, tra cui la mancanza di ottimizzazione e standardizzazione in ogni fase del processo, la scarsa e incompleta disponibilità di kit diagnostici standardizzati per la determinazione di un ampio numero di metaboliti, l'estrema variabilità inter-laboratorio dei risultati, l'incompleta attuazione di un programma di controllo di qualità interno e di schemi di valutazione esterna della qualità analitica, e infine l'incapacità di convertire i dati metabolici specifici del paziente in informazioni cliniche utili al processo decisionale del medico curante hanno impedito fino ad oggi il passaggio dalla ricerca alla pratica clinica. Inoltre, l'introduzione della metabolomica nella pratica clinica e di laboratorio implica una strategia lungimirante per i laboratori clinici, basata su un approccio olistico, competenza professionale, tecnologia innovativa, strumenti di gestione dei dati e interpretazione dei risultati, incluso il contributo dell'intelligenza artificiale. Solo seguendo questa linea, i risultati dei test metabolomici potranno promuovere il processo clinico decisionale alla stessa stregua di qualsiasi altro risultato di laboratorio.

Per tutti questi motivi, la costituzione di un gruppo di studio all'interno della SIBioC può contribuire a sviluppare documenti di indirizzo per ogni fase del processo di analisi metabolomica, a organizzare eventi formativi di base e avanzati e a promuovere contatti, collaborazioni ed eventi con altri GdS e società scientifiche, aziende del settore, istituti di standardizzazione, ecc. Uno degli obiettivi fondamentali è quello di identificare, sulla scorta dei dati sperimentali e delle evidenze risultanti dai lavori scientifici pubblicati, pannelli ristretti di metaboliti da introdurre nella diagnostica e monitoraggio di specifiche patologie, anche per valutare l'efficacia della risposta al trattamento terapeutico. Queste scelte si dovranno basare anche sulla disponibilità di kit diagnostici, materiali di controllo e calibrazione, metodi riproducibili e professionisti adeguatamente formati per supportare con interpretazioni adeguate i risultati. In tutto questo, il GdS può e deve essere supporto tecnico e scientifico nell'introduzione della metabolomica nella pratica clinica e per mettere in grado i professionisti di laboratorio di gestire al meglio questo tipo di diagnostica innovativa.