

Sintesi Motivazione Giuria

Il *Premio internazionale “Lombardia è Ricerca” 2025* sul tema “**Metodi innovativi di diagnosi precoce o medicina preventiva**”, è stato assegnato congiuntamente al Professor **Mark Caulfield** e al Professor **Douglas Easton** per le loro ricerche fondamentali nel campo della medicina genomica, che hanno portato all’identificazione di geni associati a una maggiore suscettibilità a diverse malattie, in particolare tumori e patologie cardiovascolari. I premiati sono stati pionieri nella traduzione delle tecnologie genomiche con impatti significativi sulla diagnosi precoce, la prevenzione delle malattie e la medicina di precisione. I progetti di ricerca da implementare in Regione Lombardia saranno focalizzati su **tumori e malattie autoimmuni**, con implicazioni, in particolare, per la **salute femminile**.

Motivazione

Il *Premio internazionale “Lombardia è Ricerca” 2025*, sul tema “**Metodi innovativi di diagnosi precoce o medicina preventiva**”, è stato assegnato congiuntamente al Professor **Mark Caulfield** e al Professor **Douglas Easton** per le loro ricerche fondamentali nel campo della medicina genomica, che hanno portato all’identificazione di geni associati a una maggiore suscettibilità a diverse malattie, in particolare tumori e patologie cardiovascolari. I premiati sono stati pionieri nella traduzione delle tecnologie genomiche con impatti significativi sulla diagnosi precoce, la prevenzione delle malattie e la medicina di precisione.

Il Professor **Sir Mark Caulfield** (Londra, Regno Unito) ha compiuto progressi eccezionali nell’identificazione di geni che aumentano la suscettibilità alle malattie cardiovascolari. Ha ispirato la strategia scientifica e guidato la creazione del *Progetto 100.000 Genomi* per il sequenziamento dell’intero genoma, coinvolgendo oltre 90.000 partecipanti. I risultati del progetto includono la scoperta di oltre 2.000 regioni geniche che influenzano la pressione sanguigna e le malattie cardiovascolari, utili per prevedere il rischio di esiti cardiovascolari avversi. Alcuni risultati, dopo sperimentazioni cliniche, hanno modificato la pratica clinica, inclusi i protocolli internazionali per la prevenzione primaria dell’ipertensione e dell’infarto. Il progetto ha raggiunto con successo l’ambizioso obiettivo di portare le tecnologie genomiche più avanzate al letto del paziente.

La filosofia del Professor Caulfield è stata quella di **democratizzare l’accesso ai dati clinici e al sequenziamento del genoma**, creando un centro dati che ha permesso a una coalizione di oltre 3.400 ricercatori internazionali provenienti da 33 paesi di accedere democraticamente ai dataset del progetto. Il suo impegno e la sua visione hanno avuto un impatto trasformativo, con l’integrazione del *Servizio di Medicina Genomica* nel *Servizio Sanitario Nazionale* del Regno Unito: il Regno Unito vanta il primo sistema gratuito di analisi genomica per diagnosi e medicina di precisione. Le iniziative *Genomic Analysis in Children Group* e *Generation Study* hanno portato a un ampio programma di screening neonatale tramite sequenziamento genomico per l’identificazione e la diagnosi precoce di potenziali danni evitabili nei bambini, con l’obiettivo di ridurre morbidità e mortalità.

Il Professor **Douglas Easton** (Cambridge, Regno Unito) è un epidemiologo genetico che ha dato contributi fondamentali alla comprensione della suscettibilità genetica ai tumori, con particolare attenzione al tumore al seno, alle ovaie e alla prostata. È stato un pioniere nell’epidemiologia genetica dei geni predisponenti al cancro (inclusi BRCA1 e BRCA2) e nello sviluppo di metodi statistici.

Ha coordinato consorzi internazionali che hanno condotto studi genetici su larga scala per identificare e caratterizzare varianti geniche associate al rischio di suscettibilità al cancro; questi dati multi-omici sono utili anche per identificare biomarcatori per l’insorgenza del cancro (diagnosi precoce) e potenziali bersagli farmacologici. Lui e i suoi collaboratori hanno sviluppato modelli predittivi di rischio oncologico importanti e ampiamente utilizzati, come **BOADICEA** (*Breast and Ovarian Analysis*

of Disease Incidence and Carrier Estimation Algorithm), un modello di rischio per il tumore familiare al seno e alle ovaie, due tumori ad alta mortalità nelle donne. L'algoritmo BOADICEA ha ricevuto l'approvazione normativa nell'UE e nel Regno Unito ed è attualmente utilizzato a livello globale per lo screening genetico e la consulenza sulla gestione del rischio.

I suoi studi sui geni predisponenti al cancro hanno migliorato la comprensione della suscettibilità genetica ai tumori, informando le strategie di diagnosi precoce e aumentando l'efficacia della medicina preventiva.

I professori Caulfield ed Easton sono leader mondiali nella scoperta e nella traduzione a livello di popolazione della medicina genomica per le malattie cardiovascolari e i tumori. Hanno ideato e implementato modelli di rischio genetico che permettono uno screening preventivo realmente personalizzato, con l'obiettivo di ridurre l'incidenza e la mortalità delle malattie, migliorare la qualità della vita e ridurre i costi sanitari globali.
