



L'obiettivo è istituire un percorso unitario di accoglienza, diagnostica, orientamento alle cure e ricerca per le persone affette da quadri clinici complessi, privi di diagnosi e di presunta origine genetica



San

Giovanni Rotondo, 12 luglio 2020 -Tramite un bando, il Consiglio regionale della Puglia ha recentemente finanziato con 70.000 euro l'istituzione nell'IRCCS Casa Sollievo della Sofferenza di un "Centro di riferimento per la ricerca di malattie senza diagnosi" principalmente dedicato alle patologie dello sviluppo.

Nell'Ospedale

di San Pio, a San Giovanni Rotondo, il progetto coinvolgerà lo Sportello Malattie Rare, il Laboratorio della Genetica Medica, le Unità di Ricerca di Bioinformatica, Biostatistica, Riprogrammazione Cellulare e la Rete A.Ma.Re.Puglia con lo scopo di realizzare, per i residenti nella regione, un

percorso unitario di accoglienza, diagnostica, orientamento alle cure e ricerca per le persone affette da quadri clinici complessi, privi di diagnosi certa e di presunta origine genetica.

L'IRCCS

Casa Sollievo della Sofferenza ha già attivato dal gennaio 2018 uno Sportello Malattie Rare, con un infermiere dedicato per raccogliere le richieste di orientamento e presa in carico, in grado di fornire una valutazione iniziale da parte dello specialista più adatto.



Marco Castori (primario Genetica Medica), Massimo Carella (vice direttore scientifico) Giuseppe Merla (biologo genetista)

Il primo intento di questo nuovo progetto è quello di istituire un ambulatorio mensile dedicato alle persone affette da quadri clinici complessi per i quali non sia stata ancora formulata una diagnosi. Inoltre, per i pazienti e le famiglie residenti nel territorio della ASL di Foggia, l'orientamento e la presa in carico territoriale di questi pazienti sarà facilitata dalla Piattaforma Organizzativa Malattie Rare per la Provincia di Foggia, in cui Casa Sollievo risulta tra i firmatari del protocollo d'intesa.

I medici specialisti verificheranno per ogni paziente la necessità di ulteriori approfondimenti clinici e forniranno le informazioni chiave per avviare la fase di laboratorio in Genetica Medica.

“Lo scopo di questo ulteriore ambulatorio - sottolinea Marco Castori, medico a capo

dell'Unità di Genetica Medica e coordinatore scientifico del progetto - è quello di fornire alla famiglia, che in attesa degli esiti delle analisi di laboratorio resta senza una diagnosi, un'adeguata documentazione per poter veicolare alle strutture territoriali di residenza le effettive necessità del paziente e stabilire le modalità di esecuzione del follow-up multi specialistico”.

La fase di laboratorio, che coinvolge biologi, bioinformatici e tecnici di laboratorio, sarà avviata con tecnologie di sequenziamento del genoma di nuova generazione e comprenderà due livelli di approfondimento. Nel primo si effettuerà lo studio dei geni attualmente noti come responsabili di quadri clinici compatibili con quanto presentato dalla persona affetta.

Nel caso questa indagine dimostrerà la causa molecolare del quadro clinico, il paziente riceverà una certificazione di diagnosi e la famiglia un adeguato counseling genetico. Qualora questo livello di analisi non permetterà di giungere ad una diagnosi molecolare certa, il dato verrà avviato ad ulteriori approfondimenti per la ricerca grazie al contributo delle Unità di ricerca di Bioinformatica, Biostatistica e Riprogrammazione Cellulare che, in collaborazione con altri centri italiani ed esteri, potrà permettere l'identificazione di nuovi geni-malattia.

“La partecipazione della Rete A.Ma.Re Puglia è strategica - conclude Castori - poiché il dialogo con le associazioni permetterà lo scambio rapido di informazioni e l'individuazione delle famiglie con maggiori necessità di assistenza. Il supporto di A.Ma.Re Puglia sarà fondamentale anche per sviluppare in modo efficace i servizi offerti alla persona e alla famiglia soprattutto al fine di semplificare la transizione ospedale-territorio, che è ancor più complessa in assenza di una diagnosi”.



Medici e ricercatori del Laboratorio di Genetica Medica