

Sistema Socio Sanitario



Regione
Lombardia

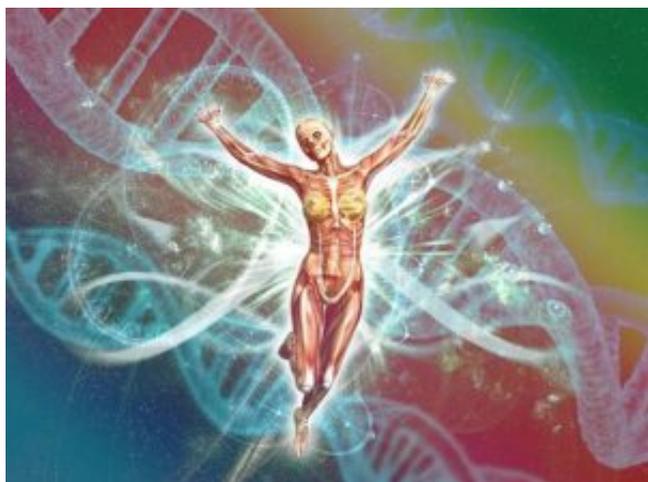
ASST Santi Paolo e Carlo



UNIVERSITÀ
DEGLI STUDI
DI MILANO

LA STATALE

La collaborazione tra ASST Santi Paolo e Carlo e Università degli Studi di Milano mette in campo tecnologia di ultima generazione, alta professionalità e ricerca scientifica, per consentire un rapido trasferimento della ricerca scientifica all'assistenza



Milano, 16 dicembre 2022 - È stata inaugurata ieri mattina presso l'Ospedale San Carlo la nuova struttura complessa di Genetica Medica dell'ASST Santi Paolo e Carlo realizzata in collaborazione con l'Università degli Studi di Milano.

Presenti all'evento il Presidente di Regione Lombardia, Attilio Fontana ed il Vice Presidente Fabrizio Sala, insieme al Preside della Facoltà di Medicina e Chirurgia dell'Università degli Studi di Milano, Gian Vincenzo Zuccotti, accolti dal Direttore Generale dell'ASST Santi Paolo e Carlo, Matteo Stocco, dal Direttore del Dipartimento di Scienze della Salute dell'Università degli Studi di Milano, Stefano Centanni e dalla prof.ssa Monica Miozzo, Direttore della Struttura di Genetica Medica.

Già Centro di Riferimento per le Malattie Rare, con il nuovo Centro clinico e di ricerca scientifica l'ASST Santi Paolo e Carlo si configura come una delle più importanti realtà pubbliche nell'offerta di Regione Lombardia, con un'attività improntata alla prevenzione precoce e alla continua evoluzione della cura grazie alla presenza di strumentazioni tecnologiche di ultima generazione, di personale altamente specializzato e di ricercatori universitari che consentono un trasferimento rapido delle scoperte e ricerche scientifiche sull'assistenza.

La struttura di Genetica Medica dell'ASST dei Santi si articola in tre sezioni tra loro strettamente collegate: il laboratorio di Genetica Molecolare, il Laboratorio di Citogenetica e il servizio di Genetica Clinica. Un investimento economico di 2.8 milioni di euro tra noleggio di macchinari, acquisto di reagenti e software informatici ad hoc permetterà di effettuare una media di 5.000 analisi NGS (Next generation sequencing) di pannelli genici l'anno.

L'attività di diagnostica si sviluppa in campi di azione molto ampi: dall'analisi di singoli geni all'esoma sia in epoca prenatale sia post-natale per la diagnosi di malattie rare, alla disabilità, alla sclerosi tuberosa, fino alle distrofie retiniche e molto altro, tra cui la profilazione molecolare del cancro, essenziale per poter offrire al paziente cure innovative in grado di colpire selettivamente le cellule tumorali che portano alterazioni specifiche.

Grazie alla presenza di professionalità multidisciplinari, la Struttura svolge anche attività clinica con visite di consulenza specialistica in Genetica Medica per inquadramento diagnostico e follow-up per pazienti pediatrici e adulti con malattie genetiche rare, ritardo dello sviluppo psicomotorio/disabilità intellettive, disturbo dello spettro autistico, malformazioni congenite, epilessia, ecc.

Particolare attenzione è rivolta alla diagnosi e alla cura dei tumori: caratterizzare dal punto di vista

molecolare il tumore stesso oggi è essenziale per poter offrire al paziente affetto, cure innovative in grado di colpire selettivamente le cellule tumorali che portano alterazioni specifiche. Investigare l'esistenza di queste alterazioni nelle famiglie ad alto rischio consente non solo di poter avviare un percorso di prevenzione e sorveglianza sul singolo individuo, ma su tutta la famiglia, identificando i famigliari portatori della mutazione identificata.

La nuova Struttura di Genetica Medica dell'ASST dei Santi è diretta dalla prof.ssa Monica Miozzo, già Direttore della Scuola di Specializzazione in Genetica Medica dell'Università Statale di Milano con sede presso il Dipartimento di Scienze della Salute, all'interno dei Presidi Ospedalieri San Paolo e San Carlo.

“La Genetica Medica è una disciplina che abbraccia tutti i campi della medicina, infatti investiga le cause genetiche delle patologie - dichiara Monica Miozzo - conoscerle è molto importante non solo dal punto di vista del singolo paziente, ma dell'intera famiglia, perché la Genetica Medica riesce a spiegare la trasmissione di una malattia all'interno della famiglia, identificando i famigliari portatori della mutazione identificata”.

Fiore all'occhiello del Centro è la strumentazione di ultima generazione che consente di analizzare tutti i geni di un individuo al fine di identificare, in una percentuale via via crescente, l'alterazione causativa della patologia. Nel laboratorio di Citogenetica viene utilizzata una piattaforma per svolgere indagini di CGH-array, essenziale per investigare la presenza di sbilanciamenti nel genoma umano.

Il laboratorio di Genetica Molecolare è dotato di piattaforme avanzate per svolgere dall'estrazione di DNA e RNA al sequenziamento di nuova generazione NGS e analisi epigenetiche. I tre sequenziatori NGS, il sistema robotizzato per la preparazione dei campioni e gli strumenti bioinformatici per la valutazione dei risultati, di cui il laboratorio dispone, garantiscono l'esecuzione di indagini genetiche complete in tempi contenuti, dal sequenziamento di singoli geni sino all'intero genoma umano.

“Tecnologia e professionisti sono i cardini che hanno contraddistinto l'attività della nostra ASST in questi ultimi 4 anni - dichiara Matteo Stocco - L'impegno per la realizzazione della nuova struttura di Genetica Medica offre ai cittadini un servizio pubblico all'avanguardia della medicina di precisione per vivere meglio e più a lungo”.

“Il nuovo Centro clinico e di ricerca scientifica dell'ASST Santi Paolo e Carlo si configura come una delle più importanti realtà pubbliche nell'offerta di Regione Lombardia, con un'attività improntata alla

continua evoluzione della cura e alla prevenzione precoce, grazie alla presenza di strumentazioni tecnologiche di ultima generazione, di personale altamente specializzato e ricercatori universitari, giovani e pieni di passione, che consentono un trasferimento rapido delle scoperte e ricerche scientifiche sull'assistenza - dichiara Attilio Fontana - Fiore all'occhiello del Centro è la strumentazione di ultima generazione che consente di analizzare tutti i geni di un individuo al fine di identificare, in una percentuale via via crescente, l'alterazione causativa della patologia. L'inaugurazione di oggi, che apre la seconda genetica pubblica della Lombardia, rappresenta uno step importante verso lo sviluppo di una delle componenti principali della tutela della salute della popolazione, la prevenzione”.

“La Genetica Medica è stata, negli ultimi anni, tra le specialità che si sono maggiormente sviluppate grazie alle innovazioni tecnologiche, arrivando ad essere supporto fondamentale nella diagnosi alle altre discipline mediche - aggiunge Gian Vincenzo Zuccotti - Sempre di più occorre una profonda sinergia tra la Genetica Medica e le altre specialità, soprattutto nell'ambito neonatale e infantile, per offrire al paziente una diagnosi molecolare celere ed efficace che limiti o annulli l'odissea diagnostica soprattutto dei pazienti con patologia rara, avviandoli rapidamente alle nuove terapie molecolari”.



