

Tavola rotonda - Nuovi approcci diagnostici per le malattie rare in Toscana: la ricerca e il PNRR

Prof.ssa Elena Bargagli

Responsabile CCMR Malattie respiratorie, CCMR Trapianti pediatrici

UOC Malattie Respiratorie, Policlinico "Le Scotte", AOU Senese

Dipartimento Scienze Mediche, Chirurgiche e Neuroscienze, Università di Siena

Abstract

Il Piano Nazionale di Ripresa e Resilienza (PNRR) è la risposta dell'Italia all'emergenza globale COVID-19 e fa parte del Next Generation EU, straordinario progetto di ripresa europeo. Attraverso le progettualità PNRR si stanno definendo nuove sfide nell'ambito della ricerca di base e della ricerca clinica.

La Rete Toscana Malattie Rare (RTMR) sta fornendo un valido contributo alla realizzazione di progetti innovativi volti anche a identificare nuovi approcci diagnostici per le malattie rare in Toscana. Il contributo della RTMR e degli specialisti esperti in malattie rare è dimostrato dai numerosi progetti che coinvolgono tutte le Aziende Sanitarie del nostro territorio e abbracciano numerosi ambiti clinici.

Tra i progetti sviluppati in ambito di RTMR il protocollo di studio ADOPRI per la diagnosi di difetti congeniti o acquisiti dell'immunità in base al riscontro di infezioni opportunistiche dell'adulto, il protocollo internazionale VAMOS, per la definizione di marcatori diagnostici delle interstiziopatie polmonari, gli studi sul genotipo/fenotipo nell'osteogenesi imperfetta, nella distrofia retinica, nella retinite pigmentosa e nella sarcoidosi, la definizione di marcatori clinici e sierologici di miastenia gravis sieronegativa, lo studio biomolecolare per la diagnosi di tumori rari.

L'approccio alla diagnosi e alla cura delle malattie rare basato sulla medicina di precisione rappresenta un obiettivo perseguito in molte patologie come la fibrosi cistica e l'atrofia muscolare spinale; l'osteogenesi imperfetta, la sclerosi sistemica, altre malattie reumatologiche rare incluso le malattie autoinfiammatorie, KBG e alcaptonuria rappresentano una ulteriore sfida per un approccio diagnostico nuovo basato anche su importanti riscontri genetici. Nella RTMR si stanno sviluppando ulteriori progetti innovativi per una corretta diagnosi di malattie rare renali MGRS, polmonari come le interstiziopatie polmonari e la discinesia ciliare, per l'iperplasia surrenalica congenita e per le numerose malattie neuromuscolari.

La RTMR con i suoi esperti partecipa alle attività di ricerca di vari centri nazionali coinvolti nel PNRR contribuendo all'attività di ricerca in diversi Spoke (malattie genetiche, cancro, infiammazione e infezione, chimica dell'RNA, malattie infiammatorie e infettive) con l'obiettivo di sviluppare nuovi approcci alla diagnosi e nuovi bersagli terapeutici nell'ambito delle malattie rare.