

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

### ***La promozione della ricerca in Regione Toscana per le malattie rare***

*Donatella Tanini<sup>1</sup>, Teresa Vieri<sup>2</sup>*

*1 Settore Ricerca e Investimenti in ambito sanitario Regione Toscana, 2 Settore Ricerca e Investimenti in ambito sanitario Regione Toscana*

Con l'Avviso pubblico per la presentazione e selezione di progetti di ricerca da finanziare nell'ambito del PNRR sulle seguenti tematiche: 1. Proof of concept (PoC); 2. Malattie Rare (MR); 3. Malattie Croniche non Trasmissibili (MCnT) ad alto impatto sui sistemi sanitari e socio-assistenziali: 3.1 Fattori di rischio e prevenzione, 3.2 Eziopatogenesi e meccanismi di malattia" emanato dal Ministero della Salute, sono stati finanziati 11 progetti di ricerca presentati dalla Regione Toscana.

I progetti, in fase di avvio, saranno attuati da Aziende ed Enti del Servizio Sanitario Regionale in partenariato con altre Aziende Sanitarie e Enti di ricerca italiani.

L'investimento, nell'ambito del PNRR, ha l'obiettivo di potenziare il sistema della ricerca biomedica in Italia, rafforzando la capacità di risposta dei centri di eccellenza presenti in Italia nel settore delle patologie rare e favorendo il trasferimento tecnologico tra ricerca e imprese.

Degli 11 progetti toscani ben 5, con un contributo ministeriale totale di 4,5 milioni di euro, insistono sulla tematica Malattie rare. I 5 progetti vertono su patologie come la sindrome di Dravet (encefalopatia epilettica genetica), la sclerosi sistemica (SSc, sclerodermia), la sindrome di Rett e le patologie rare renali che vengono affrontate anche con approcci di medicina personalizzata. Alcuni progetti si propongono di implementare i Registri di patologia esistenti o di svilupparne di nuovi.

La promozione della ricerca e dell'innovazione è da sempre fra i principi caratterizzanti le politiche sanitarie della Regione Toscana, in quanto si ritiene che investire in una ricerca di qualità, favorendo il necessario raccordo con i bisogni assistenziali e il trasferimento dei risultati, consente di raggiungere il fine di rendere disponibile ai cittadini l'accesso alle innovazioni più avanzate in regimi di costi sostenibili, oltre che alimentare lo sviluppo delle conoscenze scientifiche ed operative del servizio sanitario.

Dal 2015 ad oggi sono circa 193 i progetti finanziati dalla Direzione che si occupa di salute, per un totale di risorse investite e attratte pari a circa 99 milioni di euro.

Particolare attenzione è stata posta al sostegno delle aree orfane di ricerca, come le malattie rare, infatti alcuni dei bandi regionali emanati hanno previsto linee di finanziamento dedicate alla ricerca sulle malattie rare e sui tumori rari. Particolare input è stato dato inoltre alla ricerca nell'ottica della medicina personalizzata.

La Direzione Sanità, welfare e coesione sociale ha lavorato negli ultimi anni per un opportuno posizionamento regionale a livello europeo favorendo l'ingresso con ruolo proattivo di Regione Toscana in una serie di progetti e programmi e iniziative, sia in veste di partner, che di agenzia finanziatrice.

Di fondamentale importanza l'avvio nel 2018 del Programma ERANET COFUND, denominato European Joint Programme on Rare Diseases (EJP RD), con capofila l'Institut National de la Santé Et de la Recherche Médicale (INSERM) – Francia, finanziato nell'ambito di Horizon 2020, al quale la Regione Toscana partecipa come cofinanziatrice di Bandi transnazionali di ricerca.

Cinque sono state le call lanciate sino ad oggi, nell'ambito delle quali sono stati finanziati 5 progetti condotti da Aziende del Servizio Sanitario Regionale, con un cofinanziamento regionale di circa 980 mila euro il cui valore complessivo è di circa di 7,6 milioni di euro.

La Joint Transnational Call 2023, "Natural History studies addressing unmet needs in Rare Diseases", è attualmente in corso e ci sono in valutazione ben 10 progetti presentati da ricercatori toscani.

EJP Rare Diseases si evolverà nella European Partnership on Rare Diseases.

Le EP sono strumenti di attuazione fondamentali di Horizon Europe e mirano a contribuire al raggiungimento delle priorità politiche dell'UE.

La partnership sulla malattie rare coordinerà i programmi di ricerca e innovazione nazionali, locali ed europei, combinando il finanziamento della ricerca e l'implementazione di attività di supporto alla ricerca come la formazione, le infrastrutture di accesso ai dati, gli standard dei dati ecc.

L'obiettivo principale è quello di migliorare la vita dei pazienti con malattie rare sviluppando diagnosi e trattamenti per le malattie rare attraverso programmi di ricerca e innovazione multidisciplinari con tutte le parti interessate. Questo aumenterà l'impatto e la diffusione dei risultati della ricerca, nonché la visibilità della leadership dell'UE nella ricerca sulle malattie rare.

La Regione Toscana ha dato la propria disponibilità, attraverso i Ministeri della Salute e della Ricerca, a partecipare alla prossima EP garantendo un cofinanziamento per i 7 anni di durata di 2,1 milioni di euro.

La collaborazione multi stakeholders di livello internazionale sviluppata all'interno dell'EJPRD ha già permesso di sviluppare attività di formazione ed una serie di specifici servizi dedicati ai ricercatori funzionali alla costruzione delle progettualità e degli studi clinici, ad un'adeguata gestione del dato e al coinvolgimento dei pazienti nel disegno e nell'implementazione della ricerca.

Una ulteriore opportunità di sviluppo di ricerca transnazionale è offerta ai ricercatori toscani dalla nuova European partnership on Transforming Health and Care Systems, che ha preso avvio nel gennaio 2023. Anche qui Regione Toscana partecipa in qualità di partner e agenzia finanziatrice e sono stati previsti 1.2 mln di cofinanziamento per i bandi delle prime tre annualità. Verrà pubblicata nel mese di marzo 2023 la prima Joint Transnational Call per lo sviluppo di progetti di ricerca per soluzioni, modelli e percorsi di cura innovativi.