



*Dall'Italia agli Stati Uniti la grande alleanza dei ricercatori. ASL TO2 partecipa al progetto bilaterale Italia-USA*



Torino, 29 maggio 2016 – È il CMID della ASL TO 2 uno dei pochissimi centri clinici italiani che fanno parte della neonata rete internazionale per lo scambio di conoscenze scientifiche sulle malattie rare senza diagnosi, realizzata su iniziativa del Centro Nazionale Malattie Rare (CNMR) dell'Istituto Superiore di Sanità e del National Institute of Health (NIH) Americano, nell'ambito del network Undiagnosed Diseases Network International, che include fra gli altri anche Canada, Giappone e Australia.

“Nell'ambito dell'accordo Italia-USA è stato avviato un progetto pilota che ha il compito di raccogliere e analizzare i dati dei pazienti senza diagnosi attraverso la rete Nazionale Malattie Rare – dichiara Domenica Taruscio, Direttrice del CNMR – grazie a questo progetto, condotto utilizzando standard internazionali condivisi, sarà possibile sviluppare un database nazionale, contenente dati relativi alle caratteristiche cliniche e genetiche dei pazienti, che potrà contribuire a uno sforzo comune da parte dei ricercatori di tutto il mondo”.

I cinque centri clinici coinvolti in Italia nel progetto pilota sono:

- CMID - Centro Multidisciplinare di Immunopatologia e Documentazione sulle Malattie Rare, Ospedale S. Giovanni Bosco - ASL TO2 di Torino e Dipartimento di Scienze Cliniche e Biologiche dell'Università di Torino h, Centro di Coordinamento della Rete Malattie Rare del Piemonte e della Valle d'Aosta;
- Istituto di Ricerche Farmacologiche Mario Negri con il Centro di Ricerche Cliniche per le Malattie Rare di Bergamo;
- Unità Operativa di Logistica Genetica Medica - Dipartimento di Scienze Mediche dell'università

di Ferrara;

- Lab Malattie Rare del Centro Regionale di coordinamento per le Malattie Rare dell’Azienda Ospedaliero-Universitaria “Santa Maria della Misericordia” di Udine;
- Unità Operativa Complessa di Genetica Medica del Policlinico Tor Vergata di Roma.

“Le malattie rare non diagnosticate sono quelle per cui la medicina non è ancora in grado di porre una diagnosi e includono gruppi di patologie senza neppure un nome per indicarle, con una causa genetica sconosciuta o dovute ad altri fattori non noti – spiega il Direttore del CMID ASL TO2, prof. Dario Roccatello – queste malattie rappresentano una delle più grandi sfide per la medicina moderna e richiedono collaborazioni fra gruppi internazionali, cruciali per la condivisione di risorse frammentate in singoli paesi, al fine di una migliore diagnosi e trattamento”.

“In Italia si stima possano essere presenti almeno un centinaio di pazienti e di famiglie affetti da patologie tutt’ora senza diagnosi, patologie tanto rare da non avere sintomi codificati, né test per interpretarli, veri e propri casi impossibili che negli USA non raggiungono i 500 casi – conclude Roccatello – come è il caso della piccola Bea, tristemente nota come la bambina di pietra, unico caso al mondo, o la nefropatia che ha colpito un’intera famiglia, seguita da noi al San Giovanni Bosco, conducendola alla dialisi senza una causa conosciuta”.

“La scoperta del gene che muta alla base di queste sindromi potrà essere di estrema utilità anche per patologie più comuni – spiega il dott. Simone Baldovino, ricercatore del CMID ASL TO2 – esattamente come è accaduto per le sindromi auto infiammatorie la cui cura ora è utile anche per la gotta”.

“Siamo orgogliosi di far parte della rete internazionale coordinata all’Istituto Superiore di Sanità e dal National Institutes of Health, con la delicata missione di esplorare il mondo sommerso delle malattie senza diagnosi – commenta il Direttore Generale della ASL TO 2, dott. Valerio Fabio Alberti – il settore delle malattie rare è uno di quelli dove si evidenzia maggiormente l’importanza del lavoro in team, che consente una presa in carico globale dei malati, al di là dei confini del luogo materiale di cura; con la costruzione del primo database, incentrato sulla Rete nazionale delle malattie rare, i pazienti italiani ancora senza diagnosi avranno al loro fianco equipe ancor più allargate e competenti di professionisti e tutte le esperienze già maturate sul nostro territorio potranno essere elevate a livello di sistema, nella consapevolezza che gli scambi e la contaminazione dei saperi sono alla base dei più importanti traguardi della ricerca medica”.

*fonte: ufficio stampa*