



Siena, 24 febbraio 2023 - “La ricerca per la diagnosi e le opportunità per l’assistenza sul territorio: dal PNRR alla programmazione regionale”. Questo il titolo della Giornata mondiale delle Malattie rare in Toscana che si celebra lunedì 27 febbraio, con un evento che si tiene nell’auditorium del nuovo ingresso dell’ospedale Careggi (NIC-3), in Largo Brambilla 3, a Firenze. Presenti all’iniziativa il presidente della Regione Toscana, Eugenio Giani, l’assessore regionale al Diritto alla Salute, Simone Bezzini, e l’assessora alle Politiche sociali, edilizia residenziale pubblica e cooperazione internazionale, Serena Spinelli.



*Elena Bargagli e Alessandra Renieri*

Tanti i professionisti delle aziende sanitarie toscane che si alternano sul palco dei relatori, confrontandosi su più temi relativi all’approccio, alle terapie e alle attività in rete applicate a queste particolari patologie. A rappresentare l’Azienda ospedaliero-universitaria Senese ci sono la prof.ssa Elena Bargagli, di Malattie dell’Apparato respiratorio e responsabile del Centro di Coordinamento delle Malattie Rare (CCMR) respiratorie e Trapianti pediatrici; e la prof.ssa Alessandra Renieri, direttrice della Genetica medica e responsabile CCMR Malformazioni congenite e disabilità intellettive.

“Si

tratta di una giornata molto importante: si parlerà non solo delle attività già avviate ma anche delle progettualità in procinto di partire grazie ai fondi PNRR, per la ricerca e la diagnostica nell’ambito delle malattie rare”. Così la prof.ssa Elena Bargagli, sottolineando come “nell’ambito delle malattie rare dobbiamo dimostrare di essere un network efficiente ed efficace anche a livello europeo. Abbiamo appena concluso il percorso di accreditamento per le malattie rare - spiega ancora la prof.ssa Bargagli - dimostrando come collaboriamo e lavoriamo insieme non solo in ambito di assistenza ma anche per la ricerca e come quindi le nostre abbiano un’eco sia nazionale che internazionale”.

“Sono

5 i progetti di ricerca che ci vedono impegnati - aggiunge la prof.ssa Renieri - Il primo è “Genera” Genoma mEdiciNa pERsonalizzatA che riguarda la genetica nelle malattie complesse, da quelle neurologiche a quelle cardiovascolari, e si prefigge di fare un database a livello nazionale attraverso il sequenziamento del DNA. Il secondo studio è “Innova” e si muove sul versante dell’affinamento tecnologico, mentre il progetto “Anticipated” utilizza l’intelligenza artificiale per studiare quei movimenti delle bambine che svilupperanno sindrome di Rett, predicendo l’insorgenza della patologia”.

“Lo

spoke 7 su medicina traslazionale innovativa del progetto “THE (Tuscany Health Ecosystem)” - prosegue la prof.ssa Renieri - che, in ambito di Covid-19, va a studiare la genetica dell’ospite per capire le caratteristiche di chi può avere

una forma grave della malattia. Una ricerca molto importante, per esempio, anche per individuare le priorità di somministrazione dei vaccini”.

“Infine

- conclude Renieri - presenteremo il Centro nazionale di Terapia genica, in cui siamo coinvolti per le terapie geniche di ultima generazione quali gene editing. Il 6 aprile la commissione europea effettuerà un audit on site nella Genetica Medica dell’Aou Senese, unico centro italiano scelto per la rete di eccellenza ERN Ithaca”.