
Malattie rare: Omar, Osp. Bambino Gesù e Orphanet, convegno on line “Verso un Piano nazionale per la medicina di precisione”

Analizzare il genoma umano per individuare le cause e meccanismi di una malattia e, quando disponibile, per identificare la più efficace strategia terapeutica da utilizzare oggi è possibile, tanto nelle malattie genetiche quanto in molte tipologie di tumore. A permettere questo sono le "scienze omiche", un approccio solo relativamente nuovo: in realtà, infatti, le capacità tecniche di eseguire queste indagini esistono da anni, ma ora ci sono le condizioni per passare da un utilizzo eccezionale, per lo più in ambiti di ricerca, alla pratica clinica, e consentire così il reale accesso dei pazienti alle diverse metodiche di sequenziamento di nuova generazione (Next Generation Sequencing, Ngs), con beneficio per gli stessi ma anche per la ricerca e l'efficienza del Servizio sanitario nazionale. Cosa occorre fare affinché questo passaggio, già delineato, tra gli altri, in diversi documenti prodotti dal Consiglio superiore di sanità, divenga una concreta realtà in Italia? Di questo si parlerà nel convegno organizzato da Omar-Osservatorio Malattie rare, Ospedale pediatrico Bambino Gesù e Orphanet Italia, con il patrocinio di Bits-Società italiana di bioinformatica e Fondazione Hopen onlus e con il contributo non condizionante di Thermo Fisher Scientific, che vedrà confrontarsi ricercatori, clinici, società scientifiche, associazioni di pazienti e istituzioni, attraverso l'analisi di documenti e di esperienze concrete. Il convegno “Verso un Piano nazionale per la medicina di precisione: malattie rare laboratorio delle scienze omiche” si terrà on line il 16 novembre, a partire dalle ore 9.30.

Gigliola Alfaro