

ID: 115

Area di Laboratorio

Poster

Parole chiave: biobanca, DNA, malattie rare, genetica, consenso informato

Biobanca Genetica di Ricerca per le Malattie Genetiche Rare “Anna Maria Ferrara Cutino”, Campus UOC Ematologia per le Malattie Rare del Sangue e degli Organi Ematopoietici-AOR “Villa Sofia Cervello”-Palermo

maria concetta renda⁹, emanuela fecarotta¹, angela piazza², cristian catalano³, disma renda⁴, massimiliano sacco⁵, rita barone⁶, antonino giangreco⁷, aurelio maggio⁸

¹AOR Villa Sofia-Cervello-Palermo, Italia, Campus UOC Ematologia per le Malattie Rare del Sangue e degli Organi Ematopoietici; ²AOR Villa Sofia-Cervello-Palermo, Italia, Campus UOC Ematologia per le Malattie Rare del Sangue e degli Organi Ematopoietici; ³AOR Campus UOC Ematologia per le Malattie Rare del Sangue e degli Organi Ematopoietici; ⁴AOR Villa Sofia-Cervello-Palermo, Italia, Campus UOC Ematologia per le Malattie Rare del Sangue e degli Organi Ematopoietici; ⁵AOR Villa Sofia-Cervello-Palermo, Italia, Campus UOC Ematologia per le Malattie Rare del Sangue e degli Organi Ematopoietici; ⁶AOR Villa Sofia-Cervello-Palermo, Italia, Campus UOC Ematologia per le Malattie Rare del Sangue e degli Organi Ematopoietici; ⁷AOR Villa Sofia-Cervello-Palermo, Italia, Campus UOC Ematologia per le Malattie Rare del Sangue e degli Organi Ematopoietici; ⁸AOR Villa Sofia-Cervello-Palermo, Italia, Campus UOC Ematologia per le Malattie Rare del Sangue e degli Organi Ematopoietici; ⁹AOR Villa Sofia-Cervello-Palermo, Italia, Campus UOC Ematologia per le Malattie Rare del Sangue e degli Organi Ematopoietici; renda.mc@gmail.com

Il “vantaggio per la collettività” derivante dalle Biobanche di Genetica (BG) è un concetto richiamato nella “Dichiarazione sul genoma umano:” l’ applicazione del progresso della conoscenza, specialmente nell’ambito della genetica, dovrebbe migliorare la salute degli individui e contribuire al benessere dell’umanità in genere”.

Lo sviluppo delle BG consente :

- riduzione del gap genomico;
- miglioramento della gestione delle malattie rare attraverso la raccolta informatizzata dei campioni biologici e dai dati genetici e clinici;
- mappatura delle mutazioni geniche e loro correlazione con le risposte farmacologiche (es.: mutazioni gene HFE e risposta alla terapia chelante nei pazienti con β -talassemia).

La Biobanca di Ricerca “Anna Maria Ferrara Cutino”, Campus UOC Ematologia per le Malattie Rare del Sangue e degli Organi Ematopoietici-AOR “Villa Sofia Cervello”-Palermo, ha iniziato l’attività nel 2010 grazie al progetto BaRTeC 2009-Assessorato alla Salute Regione Siciliana, con la raccolta e la conservazione di fluidi amniotici da amniocentesi diagnostiche, per l’espansione delle cellule staminali mesenchimali fetali.

Nel 2017, previa approvazione del Comitato Etico (CE) ed in accordo alle normative vigenti (SIGUCERT2014, DDL n°22-2015 e 02-08-2017 Regione Siciliana) è iniziato il progetto Biobanca Genetica di Ricerca (BGR) per la conservazione di acidi nucleici di pazienti con malattie genetiche rare.

Da Luglio 2017 la BGR ha attivamente raccolto oltre 100 DNA di pazienti; è in corso richiesta al CE per l’utilizzo, in forma completamente anonima, della collezione storica di DNA (circa 5.000) per i quali esiste il consenso alla conservazione.

Ogni campione accettato in BGR è accompagnato da:

- scheda dati paziente e campione (identificazione univoca dell’utente, identificazione univoca della Struttura di appartenenza, dati clinici, tipo di campione, data di arrivo in BGR, nome dell’operatore che cede il campione, nome dell’operatore ricevente),
- consenso informato compilato e firmato,
- scheda informativa firmata.

L’identità del donatore è protetta attribuendo al campione un codice alfanumerico al suo arrivo in BGR.

I campioni possono essere ceduti per Progetti di Ricerca autorizzati da un CE e dal Comitato Scientifico della BGR. I dati relativi ai campioni sono gestiti da un sistema informatico con PC ad accesso controllato dedicato alla BGR. Il sistema di qualità operativo è in fase di certificazione ISO 9001-2015.