

*Crimi Marco<sup>1</sup>, Baldelli Ilaria<sup>3</sup>, De Stefano Santa<sup>2</sup>, Nicotra Valeria<sup>2</sup>, Arpaia Elda<sup>1</sup>*

1 Ufficio di programmazione Biomedica, Kaleidos-onlus, Bergamo  
 2 Unità di Genetica clinica, Fondazione IRCCS Cà Granda Ospedale Maggiore Policlinico, Milano  
 3 Ospedale Policlinico IRCCS San Martino, Genova & DISC - Università degli Studi di Genova

[www.kaleidos.care](http://www.kaleidos.care)

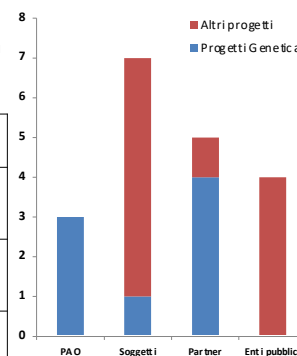
Nel campo delle malattie genetiche si assiste ad un'evoluzione sempre più rapida di conoscenze e tecnologie. Tale progresso, per tramutarsi in risorse tangibili per la persona affetta da una malattia genetica necessita di competenze tecnico-scientifiche specifiche e multidisciplinari. Kaleidos è organizzazione no-profit che fornisce supporto in favore di Associazioni di pazienti tramite una piattaforma sviluppata specificamente. Grazie a collaborazioni già stabilite con diverse Associazioni, Kaleidos ha sviluppato un portafoglio diversificato di attività dedicate al miglioramento delle conoscenze e dell'assistenza nel campo delle malattie genetiche.

## Background

Kaleidos è impresa sociale no-profit impegnata nella progettazione e implementazione di progetti sperimentali, con un impegno orientato all'innovazione socio-sanitaria per la «fragilità». Recentemente, per fornire supporto tecnico-scientifico nel campo delle malattie genético-rare (MGR), è stato attivato uno sportello per affiancare Associazioni (*patient advocacy organization*, PAO) nel percorso di *empowerment* nelle nuove sfide della ricerca scientifica e per le opportunità in medicina traslazionale.

COLLABORAZIONI CON ASSOCIAZIONI DI PAZIENTI DI MALATTIE RARE	
	La sindrome «RING14» (OMIM: 616606) è un'alterazione del cromosoma 14 che acquista una conformazione ad anello in quanto le estremità si fondono insieme. Ring14 International è onlus di 2° livello per il networking fra le sedi aperte in diversi parti del Mondo. L'obiettivo è sostenere e favorire a livello internazionale l'attività di ricerca medica e scientifica sulle sindromi del Cromosoma 14.
	La sindrome di Poland (OMIM: 173800) si caratterizza per anomalie che colpiscono i muscoli del torace e/o di un arto superiore monolaterale. Malformazioni più o meno gravi, che possono interessare i muscoli pettorali fino alla mancanza totale degli stessi, le costole, il torace, la ghiandola mammaria, le dita ed anomalie del rachide. Ad oggi l'etiopatogenesi non è ancora stata definita.
	Glut1-DS è acronimo della Sindrome da Deficit del trasportatore di Glucosio tipo 1 (OMIM: 606777) è una patologia rara, causata da mutazione del gene SLC2A1 che compromette il regolare trasporto del glucosio attraverso la barriera emato-encefalica dal sangue al cervello. Non esiste una cura ma un trattamento specifico, basato sulla dieta chetogenica che però non è di facile esecuzione.

Partnership/stakeholders 2019



## Progetti e attività in corso

Progetto	Obiettivi	Risultati	Sfide	Referenze
Sviluppo di Registri di pazienti e Biobanking	I Registri di patologia e il Biobanking sono progetti «di servizio» alla ricerca scientifica e nel campo delle MGR contribuiscono significativamente al miglioramento della conoscenza grazie all'accesso facilitato a Dati e Campioni biologici.	Realizzati 3 Registri e 1 progetto di Biobanca genetica: il ruolo della PAO è fondamentale nel raccogliere efficientemente dati clinici e campioni di DNA/tessuti perché diventino elementi preziosi per la ricerca scientifica.	<ul style="list-style-type: none"> <li>Attenzione alle implicazioni privacy e agli aspetti legali</li> <li>Sostenibilità finanziaria</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li><a href="https://it.poland.cloud-r.eu">https://it.poland.cloud-r.eu</a></li> <li>Development of a national-based PAO towards a global network to fight a chromosomal disorder. J Genet Disor Genet Rep. 2015</li> </ul>
Elaborazione e stesura di «Best Practice» per Malattie Genético-Rare	Troppe MGR mancano ad oggi ancora di indicazioni di buone prassi che consentano di accelerare i processi di diagnosi e migliorare il follow-up assistenziale. Ogni PAO dovrebbe curare la stesura, divulgazione e aggiornamento di linee guida per la gestione della quotidianità di pazienti affetti da MGR e dei loro caregivers.	<p>Pubbligate le prime Raccomandazioni per la Sindrome Ring14: al lavoro hanno contribuito 17 medici e ricercatori oltre ai membri del Scientific Advisory Board e al Consiglio direttivo.</p> <p>In corso di stesura le prime Raccomandazioni per la diagnosi e il management clinico di persone affette da Sindrome di Poland.</p>	<ul style="list-style-type: none"> <li>Team di lavoro multidisciplinari</li> <li>Ricerca del consenso tra i partecipanti</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>Guideline recommendations for diagnosis and clinical management of Ring14 syndrome-first report of an ad hoc task force. Orphanet J Rare Dis. 2017 (PMID: 28399932)</li> </ul>
Sportello di Counseling Genomico	La crescente facilità di accesso a tecnologie di analisi genetica ad alta definizione, utilizzate ormai in quasi tutte le discipline cliniche, necessita di nuove competenze per informare pazienti e clinici sulle caratteristiche e i limiti di queste particolari indagini, i possibili esiti e la loro accuratezza.	Attivato uno sportello di Counseling Genomico per la lettura o l'aggiornamento di esiti ottenuti di test di genetica. Il servizio fornisce un supporto multidisciplinare per i diversi ambiti di applicazione: <ul style="list-style-type: none"> <li>counseling genetico e analisi bioinformatiche</li> <li>consulenza medico-infermieristica</li> <li>supporto psico-sociale.</li> </ul>	Progetto monitorato con il sistema GCOS-24	A luglio 2019 è stata fondata l'Associazione Italiana di Genetic Counselors: <a href="http://www.aigeco.care">www.aigeco.care</a> (Poster SIGU #264)
Progetti di Ricerca di base in partnership con PAO	Al fine di migliorare la comprensione dell'etiopatogenesi molecolare di MGR e di sviluppare progetti di ricaduta traslazionale, le PAO sono sempre più direttamente coinvolte nei programmi di ricerca.	<ul style="list-style-type: none"> <li>Avviato un progetto di sequenziamento <i>genome-wide</i> al fine di caratterizzare nuovi marcatori genetici di variabilità fenotipica inter-individuale in sindromi cromosomiche.</li> <li>Ricerca di finanziamenti dedicati allo sviluppo di attività scientifiche per MGR.</li> <li>Fornito supporto in una survey di raccolta dati di follow-up per pazienti affetti da MGR.</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>Accesso a opportunità di finanziamento</li> <li>Acquisizione del Consenso informato</li> <li>Partnership con realtà industriali</li> <li>Reclutamento di pazienti</li> </ul>	I primi risultati previsti nel corso del 2020
Tele-genetica	E' necessario migliorare l'assistenza sanitaria a persone affette da malattie genetiche per le quali si verificano troppo spesso percorsi di accesso ai servizi socio-sanitari più problematici rispetto a malattie comuni.	Sviluppato, all'interno di una piattaforma di tele-consulenza sanitaria già operativa, un servizio di tele-genetica in favore di PAO e dedicato all'assistenza da remoto con Medici genetisti e al supporto psicologico a pazienti e familiari.	Compliance dei medici e dei pazienti all'utilizzo delle nuove tecnologie digitali	<ul style="list-style-type: none"> <li><a href="https://www.kaleidos.care/servizio/tele-assistenza/">https://www.kaleidos.care/servizio/tele-assistenza/</a></li> <li>eHealth support for genetic diseases: the example of Telemedicine. J Investig Genomics. 2017</li> </ul>

## Mission

Dimostrare che «l'impresa no profit» può contribuire allo sviluppo della ricerca scientifica nel campo delle malattie genético-rare sia direttamente che in collaborazione con Associazioni di pazienti e altri attori coinvolti

### Prospettive 2020

- Rendere pienamente operativi i Registri AISP e Glut1-DS
- Pubblicare le «Raccomandazioni di buone prassi» per la Sindrome di Poland
- Sviluppare servizi accreditati di Tele-genetica in collaborazione con Associazioni di pazienti
- Terminare le analisi dati degli screening WGS in corso
- Promuovere il Counseling genetico nell'ambito dei servizi socio-sanitari disponibili nei territori