



Capofila: IGA Technology services srl

Partner: Alphagenics biotech srl

Università: Università degli Studi di Udine

Enti di ricerca: CRO di Aviano

Durata progetto: 21 mesi

Tipologia progetto: Strategico

Ricercatore Responsabile: Dr. Alessandra Viel - S.O.C. Oncogenetica ed Oncogenomica Funzionale

DESCRIZIONE, OBIETTIVO, RISULTATI.

La Regione Autonoma Friuli Venezia Giulia, con il Programma Operativo Regionale del Fondo Europeo per lo Sviluppo Regionale (POR FESR) 2014/2020, ha inteso promuovere, all'interno del territorio regionale, la realizzazione di progetti di ricerca e innovazione mediante la concessione di contributi sotto forma di aiuto in conto capitale a Piccole e Medie Imprese regionali, Grandi Imprese in collaborazione con Università e organismi di ricerca regionali.

L'Istituto di Ricerca e Cura a Carattere Scientifico C.R.O. di Aviano è risultato assegnatario di un finanziamento di € 192.700,00 relativamente al bando del Piano Operativo Regionale del Fondo Europeo per lo Sviluppo Regionale (POR FESR), bando 1.3.b. a fronte di un costo totale di € 240.875,00.

I test genetici oggi utilizzati per rilevare le varianti geniche associate ad alcune malattie o condizioni applicano un approccio mirato che, analizzando solo una porzione limitata del genoma, perdono più del 90% delle varianti clinicamente rilevanti.

Questo rende l'iter diagnostico molto complesso e poco efficace risultando un allungamento dei tempi per l'ottenimento della corretta diagnosi e per il trattamento adeguato del paziente, con un notevole incremento anche dei costi.

Utilizzando le piattaforme del sequenziamento di nuova generazione (NGS) è possibile ottenere l'intero corredo genetico di un individuo in pochi giorni.

L'obiettivo del progetto è quello di sviluppare un workflow per l'implementazione del sequenziamento NGS dell'intero genoma nella pratica clinica seguendo le più recenti linee guida. Vorremmo, inoltre, sviluppare delle metodiche della ricostruzione de novo dei genomi individuali per esplorare la notevole variabilità unica per individuo e patologia.

Dato l'impatto sociale ed economico che, soprattutto le malattie di interesse di questo progetto (cancro, disturbi cognitivi/ comportamentali e difetti dello sviluppo) hanno nella nostra società, vogliamo implementare in modo costruttivo il sequenziamento dei genomi in ambito clinico, o più in generale nella pratica di routine della medicina, per il miglioramento della salute pubblica e una medicina sempre più di precisione e personalizzata.

