

DOTT. SSA CHIARA BALDO - (Direttore "Galliera Genetic Bank")

1) Dott.ssa Baldo, qual è la sua specializzazione e che tipo di attività scientifica svolge?

Sono laureata in Scienze Biologiche e specializzata in Genetica Medica e dal 2000 mi occupo della gestione di campioni biologici per una Biobanca Genetica "Galliera Genetic Bank" istituita nel 1983 presso il Laboratorio di Genetica Umana degli Ospedali "Galliera" di Genova.

2) Nel 2009 RING14 e il "Telethon Network of Genetic Biobank" hanno firmato un importante accordo, primo in Italia. Di che accordo si tratta e quali sono gli obiettivi della collaborazione?

L'accordo firmato nel 2009 definisce i termini di una collaborazione tra l'Associazione RING14 e il Network Telethon di Biobanche Genetiche per la costituzione di una collezione di campioni biologici e dati clinici allegati derivati da soggetti affetti da alterazioni del cromosoma 14 e da loro familiari. L'obiettivo di tale accordo è accentrare in una rete di Biobanche qualificate i campioni biologici di persone affette da malattie rare, come le sindromi del cromosoma 14, al fine di metterli a disposizione della comunità scientifica internazionale e quindi di fornire un supporto a ricerche mirate per l'identificazione di nuove possibilità diagnostiche e terapeutiche.

3) Che cos'è una Biobanca genetica e perchè è importante la sua presenza quando ci riferiamo alle malattie rare?

Le Biobanche genetiche sono unità di servizio, senza scopo di lucro, di importanza strategica. Il loro obiettivo è quello di conservare materiale biologico di persone affette da patologie genetiche non identificate o di difficile diagnosi, per promuovere la ricerca e per identificare le mutazioni che sono cause di tali malattie rare. La possibilità di conservare in un'unica collezione campioni di famiglie o di persone affette, può portare a risultati utili non solo per la messa a punto di test diagnostici, ma anche per la valutazione dei rischi procreativi dei portatori e per l'applicazione di eventuali terapie.

4) A seguito dell'accordo, che lavoro scientifico è stato fatto e con quali modalità?

Durante il primo anno di attività dell'accordo, l'Associazione ha collaborato con la Biobanca del Network incaricata di gestire tale collezione, la "Galliera Genetic Bank", per la preparazione della modulistica per l'acquisizione dei campioni (modulo di consenso informato) e per la loro distribuzione. Una parte dei campioni è stata acquisita dai laboratori che effettuano attività di ricerca su tale patologia (prof. Neri di Roma e Dott. Casali di Reggio Emilia). Parallelamente, grazie alla preziosa collaborazione con RING14, sono stati acquisiti campioni biologici direttamente dalle famiglie afferenti all'Associazione. Attualmente nella Biobanca sono conservati campioni di DNA e linee cellulari derivati da circa 70 tra soggetti affetti e loro familiari.

5) Quali sfide attendono la ricerca in questo campo e quali speranze per il futuro?

Le Biobanche avranno un ruolo sempre più importante nel futuro, in particolare come supporto per la ricerca traslazionale e nella collaborazione con le industrie farmaceutiche per lo sviluppo di terapie innovative. Tale ruolo è ancora più importante nel campo delle malattie rare, in cui una

stretta collaborazione tra associazioni di pazienti, Biobanche e comunità scientifica è necessaria per evitare una frammentazione nella raccolta di questi preziosi campioni biologici, per ottenere collezioni di una numerosità significativa a supporto di un'attività di ricerca mirata a sviluppare terapie innovative per tali patologie.