

DOCTORA CHIARA BALDO

(Director del “Galliera Genetic Bank”)

1) Doctora Baldo, ¿cual es su especialización y qué tipo de actividad científica desempeña Usted ?

Yo soy licenciada en Biología con especialización en Genética Médica y desde el año 2000 me ocupo de la gestión de muestras biológicas para una Biobanca Genética (“Galliera Genetic Bank) fundada en 1983 en el Laboratorio de Genética Humana de los hospitales “Galliera” de Génova.

2) En 2009 RING14 y “Telethon Network of Genetic Biobank” firmaron un acuerdo importante, el primero en Italia. ¿De qué se trata y cuales son los objetivos de la colaboración ?

El acuerdo firmado en 2009 regla los términos de una colaboración entre la Associazione Ring14 y el Network Telethon de Biobancas Genéticas para la formación de un conjunto de muestras biológicas y datos clínicos anexos que llegan de sujetos afectados por aberraciones del cromosoma 14 y de sus familiares. El objetivo de este acuerdo es concentrar en una red de Biobancas cualificadas las muestras biológicas de personas afectadas por enfermedades raras como los síndromes del cromosoma 14, para ponerlos a disposición de la comunidad científica internacional y de tal manera proporcionarles ayuda en las investigaciones para identificar nuevas posibilidades diagnósticas y terapéuticas.

3) ¿ Qué es una Biobanca genética y porqué su existencia es importante al hablar de enfermedades raras ?

Las Biobancas genéticas son conjuntos de servicio, sin objetivos lucrativos, de valor estratégico. Su tarea es conservar el material biológico de personas afectadas por patologías genéticas no identificadas o difíciles de diagnosticar, para la promoción de la investigación y la identificación de las mutaciones que causan estas enfermedades raras. La posibilidad de guardar en un solo sitio muestras de familias o personas enfermas puede llevar a resultados que se pueden utilizar no solo para preparar tests diagnósticos, sino también para evaluar los riesgos de procreación de los portadores y aplicar las terapias cuando fuera preciso.

4) Después del acuerdo ¿ qué trabajo científico se ha hecho y de qué manera ?

Durante el primer año de actividad del acuerdo la Asociación colaboró con la Biobanca del Network que tenía que ocuparse de la gestión del conjunto de muestras, la “Galliera Bank”, para la preparación de las fichas con que se solicitan las muestras (declaración de consentimiento informado) y de su envío. Una parte de las muestras fue entregada a los laboratorios que hacen investigación de estas patologías (el prof. Neri y el doctor Casali de Reggio Emilia). Al mismo tiempo, gracias a la muy importante colaboración de Ring14, fue posible obtener muestras biológicas directamente de las familias pertenecientes a la Asociación. En este momento en la Biobanca se mantienen muestras de DNA y líneas celulares derivadas de aproximadamente 70 personas, entre sujetos enfermos y sus familiares.

5) ¿ Qué desafíos están delante de la investigación en este ámbito y qué esperanzas para el futuro ?

Las Biobancas jugarán un papel cada vez más importante en el futuro, particularmente como soporte para la investigación traslacional y en la colaboración con las empresas farmacéuticas para el desarrollo de terapias de innovación. Este papel es aún más importante en el ámbito de las enfermedades raras, en el que una colaboración estrecha entre asociaciones de pacientes, Biobancas y comunidad científica hace falta para que no haya dispersión en la recopilación de estas muestras biológicas tan valiosas, para alcanzar conjuntos de muestras de cantidades significativas que ayuden una investigación con miras a terapias innovativas para estas patologías.

PROYECTO DEL DATABASE CLÍNICO

Los datos clínicos de los niños de Ring14 son importantes para comprender los síntomas conexos con estas enfermedades y dar a los médicos informaciones valiosas para un tratamiento mejor. El último año la Asociación ha creado un nuevo software clínico que ha de trabajar en plataforma web, accesible con password (que se deberá solicitar a Ring14), según un procedimiento a seguir. Los datos recopilados podrán ser individualizados cada vez según parámetros personales ; incluso podrán aparecer fotos completas de cada paciente. Con este instrumento será asimismo posible seguir en “follow-up” los datos clínicos, para que se ponga en relación el surgir o el desaparecer de algún síntoma con cierta edad. Los datos recopilados serán puestos en el ordenador por un médico para que sea garantizada la calidad y la exactitud del trabajo científico. Esta tarea será desempeñada por la Doctora Emanuela Ponzi, bajo la supervisión de la Doctora Angela Scarano y del Comité Científico. **Objetivo para 2011: introducir los datos completos de al menos 50 pacientes.**