



Azienda Ospedaliera Universitaria MEYER

Viale G. Pieraccini, 24 – 50139 Firenze



Richiesta di donazione di macchina PCR real-time LightCycler Nano System

A partire dal progetto “Genoma”, è oggi chiaro che l'influenza del contributo genetico su tante malattie che un tempo erano ritenute senza causa dimostrabile è determinante. Molte di tali malattie sono croniche e impegnano il bambino e la famiglia in percorsi diagnostici e terapeutici lunghi e spesso costellati di difficoltà e ostacoli derivanti proprio dalla scarsa conoscenza delle cause della malattia dalla quale è affetto il bambino.

La macchina **PCR real-time** è un metodo di amplificazione e quantificazione simultanea del DNA, e permette di analizzare, in maniera rapida e con risorse economiche ridotte, pazienti che presentano malattie croniche per cui la causa genetica non è ancora stata individuata. Il vantaggio è ovvio: conoscere le alterazioni geniche significa capire i meccanismi biologici alterati e quindi arrivare a colpire la malattia con farmaci diretti a correggere quello specifico meccanismo. Anche ove una terapia farmacologica non sia possibile, la metodica di studio del DNA offerta dal macchinario offre alle famiglie di questi pazienti una adeguata consulenza genetica.

Grazie alla nuova tecnologia è nostra intenzione implementare soprattutto lo studio di malattie renali rare, quali tubulopatie e sindromi nefrosiche. Queste gravi e invalidanti malattie hanno serie ripercussioni sulla vita del bambino e della famiglia; in particolare la sindrome nefrosica richiede anni di cure, spesso con risultati deludenti, e l'impiego in sequenza di farmaci immunosoppressori che possono essere origine di ulteriori problemi di salute; tali farmaci possono essere in caso di malattia genetica del tutto inutili. E' infine possibile dare precisi indirizzi in relazione all'opportunità di effettuare un trapianto renale e quindi di migliorare la qualità di vita non solo del paziente, ma della famiglia nel suo complesso.

I costi previsti sarebbero:

17.000 euro per l'acquisizione del LightCycler Nano System

14.000 per kit diagnostici necessari per l'utilizzo della macchina

19.000 per un assegno di ricerca da attribuire ad un medico/biologo che seguirà personalmente il progetto.

Prof.ssa Sabrina Giglio

Firenze, 24.11.2011