



Direzione Scientifica

Direttore: **Silvano Bosari**

Tel. 02 5503 8337-8377

mail: direzionescientifica@policlinico.mi.it | pec: direzione.scientifica@pec.policlinico.mi.it

Atti 1653/2017 - all

AVVISO PER UNA RICHIESTA DI MANIFESTAZIONE DI INTERESSE A SOSTEGNO DEL PROGETTO DAL TITOLO:

“Valutazione della valenza clinica del follow-up di una coorte di 50 soggetti adulti con sindrome genetica rara”

DA SVOLGERSI per 8 mesi

DIRETTORE UOSD Genetica Medica - Dr.ssa Faustina Lalatta

La Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano, nel rispetto della normativa vigente in materia, intende sondare la disponibilità di finanziamento a sostegno dell'attività di Ricerca clinica nell'ambito delle malattie rare. In particolare aumento delle conoscenze riguardo le necessità assistenziali e la prevenzione delle complicanze mediche e chirurgiche in soggetti adulti con la sindrome di Williams e soggetti con la sindrome da delezione 22q, organizzata dalla UOSD di Genetica Medica, Responsabile Dr.ssa Faustina Lalatta, presso la Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico.

Origine del bisogno

L'UOSD di Genetica Medica della Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico è in grado di fornire un ampio ventaglio di prestazioni, diagnostiche e assistenziali per soggetti con malattia rara. In questi casi il percorso ambulatoriale è molto complesso e prevede un protocollo di valutazione clinica preliminare, studio del caso e successiva prescrizione di esami di laboratorio o strumentali. Il raggiungimento della diagnosi può essere estremamente rapido, semplice (diagnosi clinica, radiologica e conferma della diagnosi clinica mediante di un test di laboratorio) o rappresentare un processo più lungo, indagativo al termine del quale non sempre la diagnosi risulta univoca. Presso questi stessi ambulatori, dopo la fase diagnostica, vengono programmate le visite annuali e si attiva il coordinamento da parte dello specialista per i pazienti, favorendo l'attività dell'equipe di specialisti esperti nell'ambito della stessa Fondazione, garantendo una risposta alle varie esigenze/urgenze dei pazienti afferenti al centro, nonché una precisa definizione del rischio riproduttivo dei familiari non affetti e, dove richiesto, per una diagnosi precoce e prenatale.

In questo contesto, la diagnosi eziologica rappresenta solo il punto di partenza del più ampio e complesso processo di presa in carico assistenziale. L'assistenza, fornita sin dalla nascita a soggetti affetti da malattie rare, ha certamente migliorato la sopravvivenza e la qualità della vita di queste persone, ma ha aperto nuove sfide assistenziali. Nell'ambito di questo percorso, sono cruciali: l'identificazione di eventuali terapie, interventi riabilitativi e screening presintomatici di eventuali complicanze associate.

Il follow up delle coorti di pazienti adulti con sindrome rara ha in effetti portato ad un miglioramento delle conoscenze della storia naturale di queste condizioni cliniche con delle ricadute positive sull'approccio terapeutico e preventivo (per es. maggior rischio di diabete mellito nei soggetti con sindrome di Williams, con nuove strategie di trattamento, una maggior incidenza di disturbi psichiatrici nei soggetti con sindrome di Delezione 22q con situazioni sociali più disagiate). I dati disponibili, anche nella letteratura internazionale non sono certo esaustivi su quali siano le strategie più appropriate per il monitoraggio multidisciplinare.





Un ambito carente, anche presso la nostra struttura, è anche la valutazione critica dei dati del follow-up, riguardanti soprattutto l'incidenza delle complicanze monitorate, la percentuale di utilizzo dei servizi d'urgenza e territoriali, la qualità percepita del servizio da parte dei parenti o tutori dei malati, gli aspetti psicologici e sociali.

La finalità del presente avviso è di contribuire al finanziamento di un progetto, nell'ambito del quale andrà reperito un professionista in grado di valutare i dati complessivi di 10 anni di follow-up clinico-diagnostico di 50 pazienti con malattia rara. L'attività sarà clinica e di organizzazione dei dati raccolti negli anni per ogni singolo paziente, predisponendoli ad un'elaborazione statistica.

Proposta importo collaborazione: € 10.000 - mesi 8 - ore complessive 1000.

Impegni reciproci

Il finanziatore si assume l'obbligo di erogare alla Fondazione IRCCS Ca' Granda - Ospedale Maggiore Policlinico di Milano un contributo liberale a copertura anche parziale delle spese.

La Fondazione IRCCS si impegna ad utilizzare i contributi del finanziamento per dette finalità.

Modalità di partecipazione

Preso visione dell'avviso, i soggetti (persone fisiche o giuridiche) che intendono sponsorizzare l'iniziativa sopra descritta, potranno presentare formale richiesta inviando offerta in forma scritta, preferibilmente, tramite PEC all'indirizzo protocollo@pec.policlinico.mi.it, entro e non oltre **le ore 12.00 del 30 APR. 2018**. Qualora le stesse fossero recapitate a mezzo posta, dovranno pervenire **inderogabilmente** entro e non oltre il predetto termine. A tal fine farà fede il timbro dell'Ufficio Protocollo della Fondazione.

Il referente del procedimento è il Direttore Scientifico della Direzione Scientifica.

Per quanto non contemplato nel presente avviso, si rinvia alla legislazione vigente.

Milano, **28 MAR. 2018**

IL DIRETTORE SCIENTIFICO
Prof. Silvano Bosari

