

Gestione ed Utilizzo di Biobanche Genetiche

Obiettivi generali

Il programma ha come obiettivo l'archiviazione di materiale biologico di pazienti affetti da malattie genetiche da destinare a scopo di ricerca. In particolare, si propone di archiviare DNA e linee cellulari linfoblastoidi ottenute immortalizzando con il virus Epstein-Barr i linfociti isolati da sangue periferico. Tale materiale può essere scongelato e rimesso in coltura ottenendo cellule vitali anche a distanza di molto tempo. Associato alla banca biologica verrà costruito un database che raccoglierà le informazioni cliniche dettagliate dei pazienti. La lista dei campioni inclusi nella biobanca, resi anonimi dalla procedura di codificazione, con informazioni base riguardo i dati clinici e molecolari, verrà pubblicata su un sito web disponibile all'indirizzo <http://www.biobank.unisi.it>. Informazioni più dettagliate saranno protette da apposite password e saranno accessibili solo ai responsabili delle banche. Consultando il sito web, i ricercatori potranno richiedere specifici campioni biologici per progetti di ricerca. Pertanto i dottorandi devono ricevere una formazione adeguata relativamente a queste tematiche.

Obiettivi specifici

- Costruire banche biologiche e database per le seguenti malattie: sindrome di Rett, ritardo mentale X legato, sindrome di Alport, retinoblastoma, glaucoma, sindromi multitumorali, malattie autoinfiammatorie, sarcoidosi, fibrosi polmonare idiopatica.
- Gestire ed aggiornare i database connessi alle biobanche.
- Gestire i servizi offerti dalle biobanche: estrazione del DNA, allestimento di linee cellulari linfoblastoidi, conservazione e distribuzione del materiale biologico.
- Conferire al dottorando delle sezioni coinvolte nel progetto un percorso didattico che lo porterà all'acquisizione di competenze altamente qualificanti nel settore delle biobanche.
- Stabilire collaborazioni scientifiche nazionali ed internazionali per giungere a formulare linee guida uniformi per la gestione e l'utilizzo nel biobanche genetiche.

Azioni

I dottorandi saranno attivamente coinvolti nella gestione delle diverse biobanche/database. A questo scopo, il progetto prevede un percorso di formazione tramite l'organizzazione di giornate di studio guidate da esperti nel settore delle biobanche. Le giornate si divideranno in una sessione mattutina, dedicata ai seminari e una pomeridiana caratterizzata da workshops dedicati alla progettazione delle biobanche/database descritte nel progetto.

Strumenti

Temi delle sei giornate, in cui avranno luogo i seguenti seminari-workshop:

1. *Relevance of biobanks in medical research*
2. *Italian genetic biobank/database of patients with Rett syndrome*
3. *ENCODE project - Encyclopedia of DNA Elements*
4. *The consent problem within DNA biobanks*
5. *Rationale for the set up of biobanks of patients affected by sarcoidosis and idiopathic pulmonary fibrosis*
6. *Assessment of a database for sarcoidosis and idiopathic pulmonary fibrosis*
7. *Proposal of guidelines for genetic biobanks*
8. *Biobank of patients with mental retardation*
9. *Evaluation of biobank constitution and use*

10. *DECIPHER, Database of chromosomal imbalances and phenotype in humans using Ensembl resources*
11. *Outstanding ethical-legal issues on biobanks. An overview on the regulations of the Member States of the Eurobiobank project*
12. *A human genetic biobank of patients affected by Parkinson disease and parkinsonisms*
13. *Biobank for Metabolic diseases*
14. *A biobank management model applicable to biomedical research.*
15. *Biobanks for the study of neuromuscular diseases*
16. *Current challenges of human tumour banking*
17. *Biobank of patients affected by retinoblastoma*
18. *Harmonizing Processes and Policies for National Cancer Institute-Supported Biorepositories*

Collaborazioni

- Università di Torino, Genetica Medica
- E. O. Ospedali Galliera Genova, Genetica Umana
- Istituto "G. Gaslini", Genova, Laboratorio di Diagnosi pre e post-natale di Malattie Metaboliche
- Istituti Clinici di Perfezionamento, Milano, Centro Parkinson
- Università di Padova, Dipartimento di Scienze Neurologiche e Psichiatriche
- Istituto Neurologico "Besta", Milano, Biologia Cellulare, Dipartimento di Malattie - Neuromuscolari
- Istituto di Clinica Neurologica, Milano
- Istituto Toscano Tumori, Firenze
- Medical Genetics, University of Zurich, Switzerland
- Medical Genetics, University of Cambridge, United Kingdom
- Universidad de Deusto-Universidad del Pais Vasco/EHU, Madrid, Espana
- Department of Pneumology, University Hospital Freiburg, Germany
- Department of Pneumology, University Hospital Freiburg, Germany
- Medical Genetics, Geneva, Switzerland
- Service of Genetics, Université de Sherbrooke, Canada
- Greenwood Genetic Center, Greenwood SC, USA
- Johns Hopkins University, Baltimore, USA
- Cancer Epidemiology and Genetics, NCI, Bethesda, USA

Risultati attesi

La presenza delle biobanche/database sul sito dell'Università di Siena rappresenterà uno stimolo al potenziamento della ricerca in questi specifici settori. Ad esempio, la parziale realizzazione della biobanca sul ritardo mentale ha permesso l'inserimento in un progetto internazionale dal titolo "Medical Sequencing Proposal for X-linked Mental Retardation and related X-linked Disorders" che prevede il sequenziamento dell'intero cromosoma X in un gruppo di pazienti selezionati con malattie X-legate.

Nel nuovo progetto, la lista dei campioni biologici, resi anonimi da una procedura di codificazione, sarà inserita nella banca e sarà visibile all'esterno tramite un apposito sito web per facilitare l'utilizzo da parte della comunità scientifica. Consultando il sito, gli utilizzatori potranno accedere a 8 database indipendenti, ognuno caratterizzato da un filone di patologia medica. In questo modo, gli interessati potranno effettuare ricerche nella lista di campioni biologici disponibili con informazioni base riguardo ai dati clinici e molecolari. Informazioni più dettagliate saranno protette da apposite password e saranno accessibili solo ai responsabili delle banche.

Una volta selezionati i campioni, gli utilizzatori potranno richiederli ai curatori della banca, descrivendo brevemente il progetto di ricerca e le relative finalità. Le richieste verranno valutate



dai responsabili e curatori delle singole biobanche che accorderanno l'invio sulla base del giustificato utilizzo scientifico. La distribuzione dei campioni sarà gratuita eccetto le eventuali spese di spedizione.

Durata

E' previsto che il progetto abbia durata triennale.