

2. Il Centro di Riferimento Regionale di Genetica Medica a supporto della rete MR

Per ridurre la distanza temporale tra il sospetto diagnostico di Malattia Rara di origine genetica e la conferma diagnostica, come previsto dalla DGR 1016/2024, sono state potenziate le attività cliniche di consulenza genetica e le attività di laboratorio del Centro di Riferimento Regionale di Genetica Medica (CRRGM), attraverso l'introduzione di sequenziamento massivo in parallelo del DNA e profilazione genomica, che includono l'analisi di pannelli multigenici e l'analisi dell'Esoma clinico.

La carta dei servizi del CRRGM e le modalità di accesso per il cittadino sono disponibili al sito: <https://www.ospedale.perugia.it/strutture/centro-di-riferimento-regionale-per-la-genetica-medica>

Inoltre, è stato creato un percorso “intrarete”, che consente ai Medici che operano nei Presidi accreditati della rete Malattie Rare Umbra, di inviare una richiesta di “consulenza genetica” diretta al CRRGM, all'email: malattie.rare@ospedale.perugia.it . Il CRRGM fornirà la data per la visita e per i test genetici ritenuti utili dal Medico Genetista, usualmente eseguiti nell'ambito della prima visita.

Le analisi genetiche vengono svolte o all'interno dei laboratori del CRRGM stesso ed in collaborazione con il Laboratorio di Biologia Molecolare della SC di Microbiologia, oppure in altri laboratori dell'Azienda Ospedaliera di Perugia, quali il Laboratorio di Biologia Molecolare della SC di Oncologia, nel caso di analisi per lo studio di Tumori Rari, il Laboratorio “Globulo Rosso” della SC di Oncoematologia Pediatrica, nel caso di Malattie Rare del sangue (talassemie, emocromatosi, etc.), Il Laboratorio della SC Medicina D'Urgenza nel sospetto di Trombofilie o Emofilie.

Malattie Rare senza diagnosi

Qualora alla conclusione delle indagini genetiche, non si raggiunga una diagnosi, potrà essere proposto al paziente e/o ai suoi familiari da parte del CRRGM di partecipare a progetti di ricerca presso il CRRGM stesso, oppure in collaborazione con l'Ospedale Bambin Gesù di Roma, nell'ambito del progetto “Rete Nazionale per i pazienti senza diagnosi”, consultabile al sito: <https://www.ospedalebambinogesui.it/malattie-rare-rete-nazionale-pazienti-senza-diagnosi-169740/>