
Malattie rare: Omar, il 10 luglio convegno online su prevenzione e diagnosi ai tempi della genomica

Il Piano nazionale della genomica (Png) afferma che sono tre i gruppi di patologie che possono beneficiare della genomica: le malattie rare, l'oncologia – inclusi i tumori rari – e le malattie complesse. Il legame tra scienze omiche e malattie rare è particolarmente evidente, visto che almeno l'80% di queste ha un'origine genetica. È un legame che parte dalla diagnosi – che sia prenatale, neonatale o che sopraggiunga più tardi, dopo anni di ricerche – e che si snoda lungo tutto il percorso di cura fino ad arrivare allo sviluppo di terapie. Ma il binomio malattie rare - scienze omiche tocca anche la prevenzione, sia in termini di counseling genetico preconcezionale che di ricerca del portatore. Su questi aspetti, sulle relative implicazioni etiche, e sul ruolo sempre più centrale che la figura del genetista riveste in tutto il percorso di prevenzione, diagnosi e cura delle patologie rare, si soffermeranno i relatori del convegno online “Prevenzione e diagnosi ai tempi della genomica. Il nuovo ruolo del genetista nelle malattie rare e genetiche” organizzato il prossimo 10 luglio da Omar - Osservatorio malattie rare con il patrocinio di Sigu - Società italiana di genetica umana nell'ambito del protocollo di intesa tra le due realtà. L'evento è organizzato con il contributo non condizionante di Illumina, Omzey e Revvity.

Giovanna Pasqualin Traversa