

NATI IN FVG

NIPT per Aneuploidie Tracciabili e Informatizzate nel Friuli Venezia Giulia

Contributo concesso: Euro 1.085.686,99



DESCRIZIONE

L'introduzione di nuove tecnologie di sequenziamento (NGS) e la scoperta di frammenti di DNA fetale libero circolante nel plasma materno ha reso possibile introdurre un nuovo metodo di screening per le alterazioni cromosomiche (aneuploidie) fetali denominato Non Invasive Prenatal Testing (NIPT), che le linee guida ministeriali hanno indicato come test di prima o seconda scelta per il monitoraggio delle principali aneuploidie autosomiche.

Trattandosi di indagini basate su una mescolanza di DNA materno e fetale, il NIPT non è un test diagnostico, ma di screening, per questo motivo i test NIPT dovrebbero essere integrati in un percorso che preveda la consulenza pre- e post-test da parte di Ospedali Pediatrici, effettuati in laboratori dotati di personale con competenza specifica nelle tecniche di NGS, supportati da strumenti informatici aggiornati e dotati di sistemi di monitoraggio dei campioni ottimizzati per il processo.

OBIETTIVI

Il progetto si propone di superare gli attuali limiti in ambito di non invasive prenatal testing perseguendo i seguenti obiettivi:

Ottenere la completa tracciabilità del processo per garantire il più basso numero possibile di errori;

Ottimizzare i test NIPT attraverso la valutazione diretta della frazione fetale ed estendere l'analisi ad altre aberrazioni cromosomiche oltre a quelle attualmente studiate.



RISULTATI

Alla conclusione del progetto si intende raggiungere un prototipo di percorso integrato dotato di documentazione e verificato in tutti gli ambienti attinenti al percorso. Nello specifico i risultati attesi sono:

01. La realizzazione di un prototipo di biobanca per i campioni di riferimento collegata a un prototipo di sistema di tracciamento;
02. L'identificazione di un test rapido ed economico per la verifica della percentuale della frazione fetale;
03. L'implementazione dei dati nella cartella clinica elettronica ospedaliera e la creazione di un sistema di supporto alle decisioni (dss) per gli operatori e per gli utilizzatori finali;
04. La progettazione di una piattaforma informatica che permetta di integrare nelle esistenti cartelle cliniche ospedaliere del FVG i nuovi test nipt sviluppati e che ne permetta l'utilizzo integrato tramite il DSS;
05. La realizzazione di un sistema di formazione innovativa e ottimizzata per i diversi utilizzatori finali.



POR FESR
2014 2020
Friuli Venezia Giulia

OPPORTUNITÀ PER UNA CRESCITA SOSTENIBILE

