



UNIONE EUROPEA



REPUBBLICA ITALIANA



REGIONE AUTÒNOMA DE SARDIGNA

REGIONE AUTONOMA DELLA  
SARDEGNA

ASSESSORADU DE SA PROGRAMMATZIONE, BILANTZU, CRÈDITU E ASSENTU DE SU  
TERRITORIU

ASSESSORATO DELLA PROGRAMMAZIONE, BILANCIO, CREDITO E ASSETTO DEL  
TERRITORIO

CENTRO REGIONALE DI PROGRAMMAZIONE

**LEGGE REGIONALE 7 AGOSTO 2007, N. 7  
PROMOZIONE DELLA RICERCA SCIENTIFICA E  
DELL'INNOVAZIONE TECNOLOGICA IN SARDEGNA"**

**MODELLO PER LA PROPOSTA DI TEMATICHE DI RICERCA DI  
CARATTERE SPECIFICO E DI STRETTO INTERESSE REGIONALE (TENDER)**

**TITOLO DEL TENDER: Utilizzo di nuove metodiche di Next Generation Sequencing finalizzate alla tipizzazione HLA nei donatori di midollo osseo e di sangue cordonale**

**DESCRIZIONE**

Da Giugno 2012 il Registro Nazionale dei Donatori di Midollo osseo (IBMDR), con sede a Genova, ha messo a punto un programma per migliorare i criteri di efficienza e qualità del Registro e potenziare la ricerca dei donatori compatibili, al fine di aumentare la performance del Registro Italiano e di avvicinarlo allo Standard internazionale, relativamente alle tempistiche, alla qualità delle prestazioni erogate e all'indice di evasione delle richieste. A questo scopo è stato previsto l'aumento del livello di tipizzazione dei donatori in conseguenza del quale a partire da Giugno 2012 possono essere accettate solo tipizzazioni molecolari in alta risoluzione ai Loci DRB1, e HLA-A, B, C.

**OBIETTIVI GENERALI**

Migliorare la qualità e l'efficienza del Registro Sardo Donatori Midollo Osseo, attualmente primo in Italia per numero di donatori di cellule staminali in rapporto alla popolazione

**OBIETTIVI SPECIFICI**

Il metodo elettivo di tipizzazione molecolare in alta risoluzione, è la tecnica del sequenziamento automatico che consente di tipizzare per il sistema HLA un grande numero di campioni in un'unica seduta di lavoro con il massimo livello di risoluzione. Sono oggi disponibili nuove piattaforme strumentali che permettono di ridurre i tempi di esecuzione e garantire una elevatissima qualità. Lo scopo del tender è quello di garantire alla Regione Sardegna il mantenimento di un primato nazionale in termini numerici e qualitativi.

## **ATTI PROGRAMMATICI E RIFERIMENTI LEGISLATIVI COMUNITARI E NAZIONALI CHE IDENTIFICANO LA TEMATICA TRA LE PRIORITA' IN AMBITO REGIONALE E RELATIVE MOTIVAZIONE CHE SOTTENDONO ALLE PRIORITA' DELLA STESSA.**

Nel 2001 lo Stato Italiano ha riconosciuto formalmente il Registro Italiano (Legge n°52 del 6 marzo 2001) col nome di IBMDR (Italian Bone Marrow Donor Registry), ne ha precisato il ruolo e le funzioni, ed ha stabilito che al Registro Italiano afferiscono i Registri Regionali di tutte le regioni d'Italia. In Sardegna il Registro è stato istituito con legge Regionale 3 febbraio 1993, n. 8.

L'Accordo della Conferenza Permanente per i rapporti tra lo Stato, le Regioni e le Province autonome di Trento e Bolzano n. 57/CSR del 29 aprile 2010, recante "Definizione dei poli di funzionamento del Registro nazionale Italiano Donatori di Midollo Osseo, sportello unico per la ricerca e reperimento di cellule staminali emopoietiche da donatore non consanguineo" ha ridisegnato la rete nazionale che deve garantire elevate standard di efficienza e qualità.

### **STATO DELL'ARTE**

Il Registro Regionale Sardo dei Donatori midollo Osseo, istituito con legge Regionale 3 febbraio 1993, n°8 ha lo scopo di procurare ai soggetti in attesa di trapianto di Cellule Staminali Ematopoietiche (CSE), privi di un donatore consanguineo (familiare HLA compatibile), un volontario adulto o una unità di sangue cordonale, non familiari con caratteristiche immunogenetiche tali da consentire il trattamento terapeutico con buone probabilità di successo. Attualmente il Registro ha 25.657 donatori iscritti ed è il primo in Italia in rapporto alla popolazione residente. Necessità comunque un aggiornamento tecnologico per mantenersi al passo delle altre regioni.

### **IMPATTO SUL TERRITORIO E RISULTATI ATTESI NEL BREVE PERIODO**

Miglioramento della qualità e incremento della qualità delle tipizzazioni HLA da effettuarsi sui donatori che manifestano la volontà di donare le cellule staminali midollari e una migliore caratterizzazione immunogenetica delle unità di Sangue Cordonale donate alla Banca di Sangue Cordonale presente in Regione.

### **MODALITA' DI SVOLGIMENTO DELLA RICERCA**

La ricerca dovrà essere attuata secondo le seguenti fasi:

1. Analisi delle metodiche e procedure attualmente in uso finalizzate alla tipizzazione HLA dei donatori di midollo osseo e delle unità di sangue del cordone ombelicale
2. Valutazione delle modalità migliorative in termini di efficienza e possibile riduzione della spesa delle attività di laboratorio rivolte alla tipizzazione molecolare HLA a livello allelico tramite l'acquisizione di una piattaforma di seconda generazione HT-NGS che è in grado di generare circa cinquecento milioni di basi di sequenze o fino a miliardi di basi in un'unica corsa. Questi nuovi metodi si basano sull'analisi in parallelo e a cicli di sequenze, separate tra loro da ampliconi.
3. Analisi dei dati ottenuti e trasferimento nella pratica routinaria

### **LOCALIZZAZIONE SUL TERRITORIO DELLA SARDEGNA**

La maggior parte delle unità operative del Progetto dovrà essere localizzata sul territorio della Sardegna. Dovranno essere utilizzati se disponibili *facilities e services* presenti sul territorio sardo.

### **SCADENZE E TEMPISTICHE DA RISPETTARE**

Lo studio dovrà avere una durata complessiva di 24 mesi estensibile a 36 mesi.