Progetto Pharma-HUB

Hub per il riposizionamento di farmaci nelle malattie rare del sistema nervoso in età pediatrica

Obiettivo Specifico 8 (OS8). *Piattaforma ICT per la gestione integrata di Big & Open Data*

Questo obiettivo mira ad espandere e perfezionare le infrastrutture della rete nazionale per le malattie rare collegata al CNMR dell’ISS al fine di creare una rete nazionale per le atassie pediatriche che si avvalga di un registro nazionale con caratteristiche di consultabilità quanto più aperte possibili e fruibili da parte dei ricercatori, medici e cittadini coinvolti. In particolare, la piattaforma fornirà un punto di accesso centrale alle informazioni sulle atassie pediatriche di natura epidemiologica nonché a tutte le informazioni che saranno rese disponibili attraverso la realizzazione degli obiettivi dei partner di progetto, quali:
i) profilazione genetica-molecolare (UO Troina, OS7), proteomica, lipidomica e metabolomica; ii) dati formulazione, dati pre-clica, protocolli e trial clinici (UO Messina, OS9). Nel registro è prevista infine la creazione di una sezione dedicata alla raccolta di dati (fenotipici, genomici, clinici) di pazienti affetti da forme clinicamente simili alla atassia pediatrica ma che, a seguito di caratterizzazione genetico molecolare, restano ancora senza una chiara definizione clinica (malattie rare senza diagnosi). Il lavoro di espansione e perfezionamento dell’infrastruttura sarà coadiuvato da UNIME nelle sue fasi di analisi dei requisiti, progettazione e definizione, messa in sicurezza del software ed implementazione. Infine, la piattaforma ideata sarà in grado di interconnettersi con i dati provenienti dalla piattaforma TALIsMAn ideata e sviluppata dall’UNIME.

Tale OS verrà coordinata da ISS (leader) con la partecipazione di UNIME, UPO, UNICT e IRCSS Oasi di Troina.