



## Ricerca

# Le tre linee di ricerca del Meyer

**Paola Romagnani<sup>1</sup>, Renzo Guerrini<sup>2</sup>, Iacopo Sardi<sup>3</sup>**

<sup>1</sup> Unità complessa di Nefrologia e Dialisi, Azienda Ospedaliera Universitaria Meyer IRCCS e Università degli Studi di Firenze; <sup>2</sup> Direttore Dipartimento di Neuroscienze e Genetica Umana e Direttore Scientifico f.f. Azienda Ospedaliera Universitaria Meyer IRCCS; <sup>3</sup> Unità di Neuro-Oncologia, Azienda Ospedaliera Universitaria Meyer IRCCS

## Sommario

*Le tre linee di ricerca dell'IRCCS Meyer mirano a innovare la cura pediatrica attraverso approcci multidisciplinari e personalizzati.*

*La Linea 1 sviluppa la pediatria di precisione integrando genetica, immunologia e scienze omiche per migliorare diagnosi e terapie nelle malattie complesse. La Linea 2 avanza lo studio delle neuroscienze e delle malattie genetiche attraverso tecniche cliniche e molecolari d'avanguardia per definire nuovi strumenti diagnostici e trattamenti mirati. La Linea 3 combina chirurgia e oncoematologia, focalizzandosi su bioprinting 3D e analisi omiche per innovare la ricostruzione chirurgica e la gestione dei tumori pediatrici.*

## **Linea 1: la frontiera in movimento della pediatria di precisione**

Linea di Ricerca 1 esplora la complessità biologica delle malattie pediatriche senza ridurla, integrando immunologia, genetica, infezioni, infiammazione e vulnerabilità d'organo. La ricerca non segue la clinica: la affianca e la anticipa, trasformando ogni caso difficile in un'occasione per ampliare capacità diagnostiche e terapeutiche.

La microbiologia molecolare ha rivoluzionato la gestione delle infezioni severe: il sequenziamento rapido consente di identificare variabilità genetiche, mutazioni funzionali e profili di resistenza, offrendo risposte mirate in tempi prima impossibili. Nei quadri atipici, la certezza molecolare diventa decisiva.

Lo studio delle infezioni complesse analizza l'interazione fra patogeni come HIV, citomegalovirus, micobatteri e parassiti e il sistema immunitario in sviluppo. Le forme severe riflettono non solo l'aggressività del microorganismo, ma anche la modulazione immunitaria peculiare del bambino. L'obiettivo è individuare meccanismi che portano alla cronicità, biomarcatori predittivi e strategie antivirali specifiche per l'età pediatrica.

L'immunologia avanzata permette oggi di riconoscere precocemente immunodeficienze congenite e disordini autoinfiammatori tramite immunofenotipizzazione e genomica, evitando terapie empiriche e orientando subito verso interventi mirati.

Nel campo renale, la combinazione fra genetica e immunologia ha trasformato la comprensione delle glomerulopatie. Nuovi autoantigeni podocitari e saggi sierologici sensibili consentono di distinguere sottotipi immunologici, prevedere risposte terapeutiche e personalizzare il follow-up.

In gastroenterologia, metagenomica, trascrittomico e analisi immunologica delineano pattern patogenetici specifici nelle malattie infiammatorie intestinali precoci, chiarendo variabilità fenotipiche e risposta ai biologici.

La cardiologia utilizza imaging avanzato, biomarcatori e sequenziamento per identificare fenotipi subclinici e predisporre percorsi di sorveglianza personalizzati.

Le epatopatie pediatriche e le infezioni virali croniche vengono analizzate tramite tecniche molecolari che chiariscono i meccanismi del danno epatico e supportano lo sviluppo di antivirali più efficaci.

Elemento chiave della linea è l'integrazione dei dati: biobanche strutturate, piattaforme omiche e sistemi digitali creano un archivio dinamico che abilita studi longitudinali, validazioni rapide e modelli predittivi basati su intelligenza artificiale.

Infine, la transizione all'età adulta è studiata come parte integrante della fisiopatologia della malattia cronica,

garantendo continuità assistenziale e migliorando la prognosi. La Linea di Ricerca 1 è un ambiente in cui la medicina di precisione è pratica quotidiana e in cui i bambini con patologie complesse trovano competenza e una scienza che avanza insieme a loro.

## **Linea 2: Neuroscienze - Malattie Neurometaboliche - Genetica Umana**

La caratterizzazione multidisciplinare di pazienti con patologie genetiche ha permesso, soprattutto negli ultimi anni, di identificare nuovi geni causativi e nuove correlazioni genotipo/fenotipo e di fare importanti passi avanti nella comprensione dei meccanismi fisiopatologici e nella definizione di nuove terapie personalizzate per queste condizioni.

Il Dipartimento di Neuroscienze e Genetica Umana dell'IRCCS Meyer è un centro di riferimento a livello internazionale per lo studio delle patologie neurologiche. Nell'ambito della Linea di Ricerca 2 applicheremo un approccio multidisciplinare integrato basato sulla caratterizzazione clinica di pazienti con disturbi del neurosviluppo, neoplasie cerebrali e malattie neurometaboliche o neurocutanee che giungeranno alla nostra attenzione e sull'uso tecniche all'avanguardia nel campo della neurofisiologia, del neuroimaging, della genetica, della neurobiologia e della biochimica per sviluppare nuovi test diagnostici mirati, approfondire le conoscenze sui meccanismi fisiopatologici alla base delle sopracitate condizioni e identificare nuove terapie personalizzate. Lo scopo principale della Linea di Ricerca 2 è quello di indirizzare i pazienti al trattamento terapeutico più appropriato, al fine di migliorare le loro condizioni di vita e quelle dei loro familiari. Quest'obiettivo primario sarà perseguito mediante lo sviluppo e l'applicazione di metodiche avanzate neurofisiologiche e di neuroimaging strutturale per migliorare il mappaggio funzionale cerebrale, la definizione della zona epilettogena, l'accuratezza diagnostica e l'outcome postchirurgico nei pazienti farmacoresistenti sottoposti a chirurgia dell'epilessia; l'applicazione di tecnologie molecolari all'avanguardia e algoritmi innovativi di rianalisi di dati per risolvere casi complessi o privi di diagnosi; l'implementazione e l'applicazione di protocolli per lo sviluppo di modelli *in vitro* e la caratterizzazione degli effetti funzionali di specifiche varianti genetiche; il potenziamento e l'implementazione di registri di malattia esistenti e creazione di nuovi registri per una migliore definizione di predittori di outcome epilettologico, cognitivo e comportamentale; lo studio degli aspetti funzionali cerebrali per la comprensione dei meccanismi biochimici, genetici ed epigenetici alla base delle diverse patologie di interesse.

## **Linea 3: Chirurgia - Oncoematologia pediatrica**

Il Programma di Ricerca 3, “Chirurgia ed Onco-ematologia pediatrica”, ha come obiettivo quello di integrare in maniera sinergica le competenze delle aree di neurochirurgia, chirurgia generale e ortopedia con le discipline neuro-oncologiche e oncoematologiche all’interno dell’IRCCS, creando così un approccio multidisciplinare capace di unire innovazione clinica e ricerca traslazionale.

L’attività scientifica del Programma 3 si sta indirizzando verso lo sviluppo di due progetti di ricerca altamente innovativi: da un lato, le “Applicazioni biotecnologiche innovative e personalizzate del 3D/bio-printing in ambito chirurgico e oncologico pediatrico”, finalizzate a creare modelli che possano rivoluzionare la chirurgia ricostruttiva e il trattamento dei tumori nei bambini; dall’altro, “Le scienze omiche nello sviluppo e pianificazione di strategie innovative per la diagnosi e il trattamento di malattie oncologiche e rare dell’età pediatrica”, un progetto che intende sfruttare il potenziale delle analisi genomiche, proteomiche e metabolomiche per migliorare la comprensione dei meccanismi patologici e per sviluppare percorsi diagnostici e terapeutici sempre più precisi e personalizzati.

Lo studio genetico ed epigenetico avanzato cercherà di completare con la caratterizzazione genetico-molecolare il percorso di cura oncologico e delle malattie rare. La combinazione di assistenza clinica avanzata, attività di ricerca traslazionale e apertura a collaborazioni internazionali conferma la missione dell’ospedale: offrire cure sempre più efficaci e personalizzate, coniugando innovazione scientifica e attenzione umana verso i bambini e le loro famiglie.

© Copyright by Azienda Ospedaliera Universitaria Meyer IRCCS



OPEN ACCESS

L’articolo è OPEN ACCESS e divulgato sulla base della licenza CC-BY-NC-ND (Creative Commons Attribuzione – Non commerciale – Non opere derivate 4.0 Internazionale). L’articolo può essere usato indicando la menzione di paternità adeguata e la licenza; solo a scopi non commerciali; solo in originale. Per ulteriori informazioni: <https://creativecommons.org/licenses/by-nc-nd/4.0/deed.it>

Pubblicato nel mese di dicembre 2025