

## **Progetto di prevenzione nella Regione Lombardia MALATTIE GENETICHE, NEONATI A RISCHIO**



Presentati a Milano i risultati del ‘Progetto RINGS, per un sequenziamento del genoma nel neonato’, commissionato tre anni fa da Regione Lombardia per individuare alcune malattie genetiche a esordio infantile, definirne il percorso diagnostico-terapeutico e valutarne le ricadute economico-sanitarie.

Con la Regione hanno aderito al Progetto anche da Fondazione Telethon

ETS, in partnership con la Federazione italiana malattie rare Onlus (UNIAMO) e l'Ospedale Papa Giovanni XXIII di Bergamo.

Esiste già un esame genetico per identificare le malattie rare, ma poichè in Italia lo screening neonatale è obbligatorio e gratuito in tutti i centri di maternità, ben venga il nuovo WGS (Whole Genoma Sequencing) che consente di ricercare già nelle prime ore di vita di un bambino la possibile presenza di 49 malattie genetiche rare di tipo metabolico e per le quali sono disponibili interventi terapeutici mirati.

I grandi avanzamenti delle tecnologie di sequenziamento del DNA giustificano la domanda se non conviene ormai utilizzare la lettura completa del genoma del neonato per individuare precocemente un numero sempre maggiore di malattie genetiche.

Recenti studi dimostrano che il WGS può aiutare a fornire una diagnosi tempestiva di neonati con malattie genetiche anche in condizioni critiche, rendendo così più efficiente il processo diagnostico. Purtroppo, rimane sempre alto il numero dei bambini asintomatici.

Lo studio RINGS ha valutato gli impatti e la realizzabilità di uno screening genomico neonatale attraverso un approccio di Ricerca e Innovazione Responsabili (RRI), prendendo in esame elementi di notevole importanza, quali la rilevanza clinica dello screening genetico neonatale, la risposta organizzativa delle strutture sanitarie, l’impatto economico sul sistema sanitario regionale, oltre ai risvolti etici, psicologici e sociali per le famiglie coinvolte.

La possibilità di decidere dopo essere stati informati sulle eventuali patologie genetiche del proprio figlio, porta inevitabilmente alla domanda se saperlo è un diritto dei genitori. Tenuto anche conto che la malattia potrebbe manifestarsi in età adulta.

“Con il sequenziamento del genoma neonatale siamo oggi in grado di anticipare l’individuazione di diverse malattie rare e di intervenire precocemente, in modo mirato - fa presente Francesca Pasinelli, consigliere delegato di Fondazione Telethon - Il Progetto RINGS è stato impostato proprio per approfondire tutte le implicazioni di un potenziale screening neonatale di massa. Come Fondazione Telethon riteniamo che sia necessario avere un dialogo continuo con tutti gli interessati, dalle istituzioni regionali e nazionali a quelle internazionali, con medici, ricercatori e famiglie, perché questo settore è di importanza vitale, con effetti sulla medicina preventiva, sul

sistema sanitario e sulla salute delle prossime generazioni”.

**Giancarlo Sansoni**