
Screening genomico neonatale: Regione Lombardia e Fond. Telethon, presentati a Milano i risultati del progetto Rings

Gli impatti, la sostenibilità e la fattibilità di uno screening genomico neonatale per la diagnosi precoce delle malattie genetiche in neonati asintomatici. Questo l'obiettivo del progetto Rings, presentato oggi a Milano in un incontro organizzato da Regione Lombardia e Fondazione Telethon. Il progetto potrà fornire indicazioni rispetto all'introduzione, nel sistema sanitario regionale delle tecnologie di Whole Genome Sequencing, che permettono di ottenere l'intera sequenza, o quasi, del Dna di un individuo. La gestione del programma, in partnership con Uniamo-Fimr e Asst Papa Giovanni XXIII di Bergamo, è stata affidata dalla Regione Lombardia alla Fondazione regionale per la ricerca biomedica.

"Abbiamo partecipato a questo progetto mettendo a frutto la nostra esperienza nell'analisi del genoma nel percorso diagnostico-genetico dei bambini affetti da malattia genetica rara", dice Maria lascone, responsabile del Laboratorio di genetica medica della Asst Papa Giovanni XXIII.

"Nonostante le scarse evidenze sulla fattibilità di uno screening genetico di massa, dallo studio Rings - aggiunge - emerge l'indicazione sull'opportunità di avvalersi più spesso del sequenziamento dell'intero genoma su pazienti con malattia già conclamata. Questo in futuro permetterà di risparmiare a molti pazienti lunghe ed estenuanti odissee diagnostiche". "Per poter prendere una decisione sugli screening genetici bisogna essere informati e formati, non si può agire e legiferare sull'onda della spinta emotiva", osserva Eva Pesaro, vicepresidente di Uniamo. "Il sequenziamento del genoma neonatale permette di anticipare l'individuazione di un ampio spettro di malattie genetiche rare e quindi di intervenire precocemente. Rings è stato impostato come processo aperto e partecipativo per approfondire tutte le implicazioni di un potenziale screening neonatale di massa", conclude Francesca Pasinelli, consigliere delegato di Fondazione Telethon.

Giovanna Pasqualin Traversa