



Torino,

13 settembre 2023 - Individuare su una larga coorte di neonati circa 500 malattie pediatriche la cui identificazione pre-sintomatica o precoce possa incidere sull'evoluzione clinica. Creare poi un database che contenga i dati di sequenziamento dei neonati arruolati per essere rianalizzati su indicazione clinica, ovvero in caso di esordio di malattie ascrivibili a patologia genetica, in modo da accelerarne e semplificarne la diagnosi.

Sono

questi gli obiettivi, principale e secondario, di Progetto NeoGen, il programma di screening neonatale coordinato dalla prof.ssa Franca Fagioli, Direttore del Dipartimento Patologia e Cura del Bambino dell'Ospedale Infantile Regina Margherita, con i co-investigatori dell'Ospedale Infantile Regina Margherita e di IIGM, l'Italian Institute for Genomic Medicine, ente strumentale della Fondazione Compagnia di San Paolo, che si occuperà delle analisi genetiche sotto la guida del Prof. Saverio Minucci.

Lo

screening neonatale esteso (SNE) rappresenta da anni un formidabile esempio di prevenzione secondaria, che ha permesso finora l'identificazione e la terapia precoce di circa 50 malattie pediatriche. Dal 2017, lo SNE è stato ampliato su tutto il territorio nazionale, consentendo così la prevenzione, grazie all'avvio precoce di specifiche terapie, di gravi problematiche cliniche (es: disabilità intellettiva, coma, insufficienza epatica, cataratta, morte improvvisa) in circa 1 neonato ogni 3000. I vantaggi dello SNE, inoltre, non sono limitati agli evidenti benefici clinici ma includono anche benefici socio-economici in termini di impatto sulla popolazione e di ottimizzazione delle risorse sanitarie.

Oggi,

il Progetto NeoGen offre la possibilità di estendere lo screening neonatale a nuove malattie e incrementare ulteriormente il margine di beneficio. Sarà avviato a partire dal 1 ottobre e prevede di arruolare nello studio circa 6000 neonati dall'Ospedale Sant'Anna di Torino.

I

campioni raccolti, che non comportano rischi aggiuntivi per il neonato né tantomeno per i genitori, verranno sottoposti a processazione presso il presidio Ospedale Infantile Regina Margherita di Torino e, il DNA estratto, verrà inviato a IIGM, che si occuperà della successiva analisi genetica mediante il Whole Exome Sequencing (WES)

II

referto prodotto al termine dell'analisi e interpretazione dei risultati verrà inviato al team multidisciplinare dell'Ospedale Infantile Regina Margherita che, in caso di positività, si occuperà del richiamo dei neonati e dell'avvio dello specifico percorso clinico-assistenziale. Tutti i neonati arruolati saranno sottoposti a follow-up che prevede la raccolta di informazioni cliniche al momento dell'arruolamento fino ai 3 anni di vita in stretta collaborazione con il Pediatra di Libera Scelta (PLS).

II

Progetto NeoGen è stato approvato dal Comitato Etico Territoriale (CET) il 26 luglio 2023 ed è sostenuto da Fondazione Compagnia di San Paolo e Fondazione Maria Teresa Lavazza, rispettivamente per 2 milioni di euro e 700 mila euro.

“Il progetto NeoGen coinvolgerà tutte le specialità pediatriche del Dipartimento di Patologia e Cura del Bambino dell’Ospedale Infantile Regina Margherita in stretta collaborazione con le SC di Neonatologia dell’Ospedale Ostetrico Ginecologico Sant’Anna e con il Centro Screening Neonatale. I programmi di screening così come le campagne vaccinali, i progressi dell’assistenza perinatale e i successi terapeutici nelle principali specialità pediatriche rappresentano le basi della pediatria moderna che ha subito una profonda metamorfosi sempre più orientata verso una strategia preventiva. Prevenire, identificare ed affrontare le sfide alla salute fin dall’epoca neonatale può permettere di modificare drasticamente la storia naturale della malattia attraverso trattamenti precoci e/o di mettere in atto programmi clinici di follow-up che consentono di modificare in modo significativo il decorso della malattia, riducendone o ritardandone le complicanze”, dichiara Franca Fagioli, direttore Dipartimento Patologia e Cura del Bambino “Regina Margherita” - Città della Salute di Torino.

“Un progetto innovativo di screening neonatale per la prevenzione secondaria che permetterà una diagnosi genetica e terapia precoce di 500 malattie pediatriche. Un sostegno molto importante per il quale ringraziamo la Fondazione Compagnia di San Paolo e la Fondazione Maria Teresa Lavazza che da sempre permettono ai nostri ospedali Sant’Anna e Regina Margherita di confermarsi Centri di eccellenza in Italia”, dichiara Giovanni La Valle (Direttore generale Città della Salute di Torino).

“Per sequenziare il DNA ci avvaliamo di macchinari di ‘next generation sequencing’ (NGS) con stazioni robotiche in grado di operare su moltissimi campioni in maniera automatizzata - ‘automated high throughput sequencing’. Si tratta di strumentazioni già utilizzate in ambito sperimentale e che in ambito clinico sono impiegate in progetti quasi esclusivamente diretti a pazienti oncologici, soprattutto nei Paesi anglosassoni. Queste nuove tecnologie hanno raggiunto oggi un livello di robustezza e riduzione dei costi tali da renderne possibile la realizzazione di uno studio estremamente innovativo come il Progetto NeoGen che dimostra l’utilità dell’alta tecnologia impiegata per la popolazione, estendendo le patologie identificabili mediante lo screening neonatale”, conclude Saverio Minucci, Direttore IIGM - Italian Institute for Genomic Medicine.