

FONDAZIONE



Milano,

19 marzo 2024 - Regione Lombardia e Fondazione Telethon annunciano i risultati del Progetto RINGS - sequenziamento del genoma del neonato: fattibilità e implicazioni cliniche, etiche, psicologiche ed economiche. Il Progetto RINGS, commissionato nel 2021 da Regione Lombardia, ha l'obiettivo di fornire indicazioni rispetto all'introduzione nel sistema sanitario regionale delle tecnologie di Whole Genome Sequencing (WGS) - la determinazione dell'intera sequenza, o quasi, del DNA di un individuo - per identificare alla nascita malattie genetiche a esordio infantile.

Esiste

già uno screening per identificare precocemente alcune malattie genetiche rare: in Italia lo screening neonatale esteso è obbligatorio e gratuito in tutti i punti nascita e consente di ricercare già nelle prime ore di vita di un bambino la possibile presenza di 49 malattie genetiche rare di tipo metabolico per le quali sono disponibili interventi terapeutici.

Negli

ultimi anni, i grandi avanzamenti delle tecnologie di sequenziamento del DNA hanno fatto sorgere la domanda se non si possa utilizzare la lettura completa del genoma di un neonato per individuare precocemente un numero ancora maggiore di malattie genetiche. Diversi studi mostrano che il WGS può aiutare a fornire una diagnosi tempestiva per neonati con malattie genetiche in condizioni critiche, razionalizzando e rendendo più efficiente il processo diagnostico.

Tuttavia,

è ancora poco esplorata la potenzialità del WGS nello screening neonatale per identificare malattie potenzialmente trattabili in neonati ancora asintomatici. Si tratta di un approccio virtualmente molto promettente ma che può comportare rischi e complicazioni, per esempio di natura etica: proprio per questo sono necessari studi che approfondiscano questi aspetti, esattamente come il Progetto RINGS, dedicato alla fattibilità di uno screening genetico di massa da implementare nella Regione Lombardia.

Lo

studio RINGS ha valutato gli impatti, la sostenibilità e la realizzabilità di uno screening genomico neonatale attraverso un approccio di Ricerca e Innovazione Responsabili (RRI) che ha valutato elementi quali la rilevanza clinica dello screening genetico neonatale, l'impatto organizzativo sulle strutture sanitarie, l'impatto economico sul sistema sanitario regionale oltre ai risvolti etici, psicologici e sociali per le famiglie coinvolte.

Attraverso

un percorso aperto e partecipato sono state, inoltre, considerate la percezione pubblica dei cittadini lombardi, tematiche di governance e regolazione e le implicazioni legali relative alla sicurezza e alla privacy dei dati raccolti.

Gli

esiti dell'analisi hanno evidenziato i seguenti risultati:

- Esistono ancora poche evidenze sulla fattibilità di uno screening genetico di massa e sul suo impatto sui sistemi sanitari nazionali.

Il dibattito sul tema prosegue a livello europeo e globale e con questo progetto Regione Lombardia si pone all'avanguardia del dibattito internazionale;

- Poiché le attuali conoscenze sull'effettivo significato clinico di tutte le varianti genetiche individuabili attraverso il sequenziamento dell'intero genoma sono ancora incomplete, l'utilizzo del WGS come strumento di screening appare al momento prematuro. Anche la scelta di una più ristretta selezione di geni da considerare nello screening e di quali informazioni sia corretto ed etico restituire ai genitori non è semplice. La possibilità di decidere se essere informati sulle eventuali patologie genetiche del proprio figlio apre all'interrogativo se questo possa essere considerato un diritto dei genitori anche se la patologia potrebbe svilupparsi in età adulta e le eventuali conseguenze sul piano clinico siano ancora incerte.
- Il sequenziamento dell'intero genoma è invece particolarmente utile in ambito diagnostico, sia come strumento diagnostico di secondo livello per neonati con sintomi patologici alla nascita compatibili con alterazioni genetiche o screening metabolico alterato, sia per neonati che presentano quadri clinici complessi non diagnosticabili con altre tecnologie.
- A fronte dei dubbi e delle criticità espressi dagli esperti, i cittadini lombardi che hanno partecipato a una consultazione pubblica sui temi del progetto hanno espresso valutazioni positive in termini di curiosità e fiducia nella possibilità di conoscere le caratteristiche genetiche delle persone attraverso l'analisi del DNA per la grande speranza e fiducia riposta nella scienza medica e in particolare nella genetica. Un dibattito più ampio nella società è certamente auspicabile.
- Uno degli aspetti critici emersi dallo studio è quello dell'impatto economico e organizzativo che l'attuazione di un programma di screening genetico neonatale su tutti i nuovi nati in Regione Lombardia potrebbe avere.

La gestione del programma è stata affidata dalla Regione Lombardia alla Fondazione Regionale per la Ricerca Biomedica. Il progetto è stato coordinato da Fondazione Telethon ETS e realizzato in partnership con UNIAMO Federazione Italiana Malattie Rare e ASST Papa Giovanni XXIII di Bergamo, con il supporto di un finanziamento concesso proprio dalla Fondazione all'ASST bergamasca per la raccolta dei dati clinici.

“Abbiamo

partecipato come partner clinico a questo progetto mettendo a frutto la nostra esperienza nell'analisi del genoma nel percorso diagnostico-genetico dei bambini affetti da malattia genetica rara - afferma Maria Iascone, 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 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 e ai loro caregiver lunghe ed estenuanti odissee diagnostiche”.

“RINGS

ha permesso di approfondire e chiarire che per poter prendere una decisione sugli screening genetici bisogna essere informati e formati, non si può agire e legiferare sull'onda della spinta emotiva - dichiara Eva Pesaro, Vicepresidente di UNIAMO - In presenza di sintomi è fondamentale il percorso di supporto alla famiglia che deve essere sostenuta e informata sulle implicazioni del test, anche per eventuali sorelle e fratelli. Di qui il nostro impegno alla costruzione di un consenso informato comprensibile, inclusivo e tutelativo nei confronti di chi lo firma”.

“Ancora

una volta Regione Lombardia si è dimostrata all'avanguardia nel campo della Ricerca - ha detto Alessandro Fermi, assessore regionale a Università, Ricerca e Innovazione - Ritengo sia importante che un'istituzione come la nostra si impegni in progetti come quello coordinato da Fondazione Telethon, per valutare l'utilizzo di tecnologie innovative per individuare alla nascita malattie genetiche rare. La Ricerca deve concentrarsi su progetti che possano essere rilevanti per il benessere delle famiglie, ma anche di forte impatto per l'intero sistema sanitario regionale. E in questo caso vengono centrati entrambi gli obiettivi”.

“Con

il sequenziamento del genoma neonatale siamo oggi in grado di anticipare l'individuazione di un ampio spettro di malattie genetiche rare e quindi di intervenire precocemente e in modo mirato - ha dichiarato Francesca Pasinelli, consigliere delegato di Fondazione Telethon - Il Progetto RINGS è stato impostato come processo aperto e partecipativo per approfondire tutte le implicazioni di un potenziale screening neonatale di massa. Fondazione Telethon ritiene sia necessario avere un dialogo costante con tutti i portatori di interesse dalle istituzioni regionali e nazionali e internazionali, medici,

ricercatori e famiglie perché questa tematica è di importanza vitale e ha effetti di lungo periodo sulla medicina preventiva pubblica, sul sistema sanitario e sulla salute delle prossime generazioni”.