



Con NovaSeq 6000 System un nuovo paradigma per le analisi genetiche all'ospedale pediatrico Bambino Gesù: aumentate le capacità di processamento, risultati più rapidi e abbattimento dei costi



Roma, 6 febbraio 2019 - Il nome tecnico è NovaSeq 6000 System, la piattaforma tecnologica più avanzata per l'analisi del genoma. È in grado di effettuare in poche ore il sequenziamento contemporaneo di 384 esomi, cioè la parte codificante del genoma nel quale sono localizzati i geni, a costi competitivi rispetto alle tradizionali analisi di singoli geni e famiglie di geni (pannelli). Nell'esoma si localizza la maggior parte delle modificazioni responsabili delle malattie ereditarie.

Il nuovo sequenziatore consentirà all'Ospedale Pediatrico Bambino Gesù di potenziare la capacità diagnostica delle malattie genetiche, in particolare di quelle rare. La nuova piattaforma verrà presentata oggi pomeriggio, alle ore 15.00, nel corso di un incontro nell'Auditorium della sede di san Paolo fuori le Mura del Bambino Gesù (viale Baldelli, 38).

“Oltre la metà delle malattie rare colpisce i bambini e circa il 90% di esse ha un'origine genetica - spiega Antonio Novelli, responsabile della Unità Operativa Complessa del Laboratorio di Genetica Medica del Bambino Gesù - Almeno un malato raro su tre non ha una diagnosi e rischia di convivere con una malattia che resterà senza nome nell'arco di tutta la vita, con gravissimi disagi in quanto la diagnosi è il punto di partenza per costruire il percorso della presa in carico e delle scelte terapeutiche. L'inquadramento di questi pazienti può essere effettuato con il sequenziamento genomico di nuova generazione con un successo diagnostico superiore al 50% dei casi. Il nuovo sequenziatore accelererà l'individuazione delle basi biologiche delle malattie ereditarie nei pazienti orfani di diagnosi”.



Il nuovo sequenziatore

Il nuovo sequenziatore da oggi in dotazione nei laboratori di Genetica medica del Bambino Gesù consentirà di disegnare un nuovo paradigma nell'approccio delle malattie genetiche, per la straordinaria capacità di processamento dei campioni e di abbattimento dei tempi e dei costi delle analisi.

Il nuovo sequenziatore può analizzare in poche ore oltre 300 campioni ad un costo di poche centinaia di euro, rispetto ai 100 milioni di dollari e ai mesi che erano necessari per un singolo sequenziamento nell'anno 2000 quando si è concluso il Progetto genoma umano e ha subito una significativa accelerazione la rivoluzione tecnologica in questo settore.

Il trasferimento clinico di questo strumento cambia radicalmente la prescrizione dei test genetici. L'approccio tradizionale all'analisi di singoli geni e pannelli di famiglie di geni sarà progressivamente rimpiazzato da questo approccio genomico che, a parità di costi, o, addirittura, a costi minori, consentirà di ottenere le diagnosi e stratificare i pazienti.

27mila test genetici nel 2018

Il Bambino Gesù nello scorso anno ha effettuato 27 mila test genetici. Oltre che per i pazienti ricoverati nell'ospedale pediatrico romano, ha eseguito test genetici per pazienti di tutt'Italia, prevalentemente dal centro sud ma anche dal nord, grazie anche ad una serie di collaborazioni con altre strutture ospedaliere italiane ed estere in Siria, Albania, Russia.

Le nuove tecnologie disponibili richiedono competenze complesse, comprese quelle bioinformatiche, indispensabili ad analizzare e interpretare i dati di sequenziamento, in particolare attraverso l'uso di database e strumenti informatici aggiornati.