



Ricerca, genetista Gentile: «Con Genoma Puglia sfruttiamo al meglio la tecnologia»•

## Descrizione

(Adnkronos) «Il programma «Genoma Puglia permette a tutti i neonati di essere sottoposti, previo consenso informato dei genitori, ad uno screening genomico. Si tratta di un cambio di paradigma perché questo tipo di esame, a differenza degli screening obbligatori attualmente utilizzati sul territorio nazionale, riguarda un numero molto più alto di geni e di condizioni, ma soprattutto può essere continuamente implementato laddove vi siano delle motivazioni per farlo». Lo afferma Mattia Gentile, direttore della Uoc di Genetica medica dell'Ospedale Di Venere (Bari) in merito al progetto «Genoma Puglia». Realizzato presso il Laboratorio di Genetica medica, il programma utilizza, grazie all'apporto di macchinari di ultimissima generazione, le più avanzate tecniche di sequenziamento (Ngs), a partire da una semplice goccia di sangue prelevata dal tallone del neonato (Dbs).

«Questo screening ci consente l'identificazione in fase precoce di una condizione per la quale vi è un trattamento» prosegue Gentile e quindi la rapida identificazione è un elemento cruciale. L'identificazione precoce di una malattia migliora molto la prognosi soprattutto in regioni come la nostra, che hanno ovviamente delle difficoltà nell'attività sanitaria di urgenza. Poter programmare la presa in carico rappresenta un indiscutibile vantaggio sotto tutti i punti di vista».

«L'accettazione del test è superiore al 90%, quindi le persone sono molto contente e io stesso incontro le famiglie dei casi positivi, una minoranza rispetto al totale, e ho sempre riscontrato una notevole capacità di comprendere perché abbiamo fatto lo screening e l'impatto positivo del test nell'ambito sia del neonato ma anche in senso più esteso di tutta la famiglia» conclude.

«

salute

[webinfo@adnkronos.com](mailto:webinfo@adnkronos.com) (Web Info)

---

**Categoria**

1. Comunicati

**Tag**

1. Ultimora

**Data di creazione**

Ottobre 14, 2025

**Autore**

redazione

*default watermark*