



## Puglia prima al mondo con screening genomico neonatale pubblico e gratuito

### Descrizione

(Adnkronos) La Puglia segna un primato mondiale nella sanità pubblica: dal 16 aprile 2025 è operativo il Genoma Puglia, il primo programma al mondo di screening genomico neonatale accessibile in tutti i punti nascita e gratuito per tutte le famiglie. Il progetto, realizzato presso il laboratorio di Genetica medica dell'Ospedale Di Venere, Asl Bari, 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). Da qui, e in tempi molto rapidi (è possibile dare il via contemporaneamente a 384 campioni) è possibile identificare precocemente - previo consenso informato dei genitori - fino a 500 malattie genetiche rare, offrendo così ai piccoli pazienti e alle loro famiglie migliori prospettive di vita accelerando le diagnosi, le cure e, ove possibile, tendere alla completa guarigione.

Medicina preventiva rivoluzionaria, dunque, che va dalla diagnosi precoce - individuando malattie rare anche in fase asintomatica - sino all'intervento rapido garantendo tempestività nella presa in carico e nei trattamenti, e anche ad estendere le analisi alla prevenzione familiare poiché, in alcuni casi, si identificano rischi riproduttivi anche per i genitori. Il programma riporta una nota - partito con un progetto pilota, approvato con Legge regionale nel 2023 e avviato nel giugno 2024. Il progetto ha coinvolto nella prima fase circa 4400 neonati, identificando patologie genetiche rare in oltre il 3% dei casi e consentendo diagnosi che hanno significativamente migliorato l'attesa e la qualità di vita di oltre 150 bambini.

Partendo dal successo del progetto pilota e grazie ad un ulteriore investimento della Regione Puglia di 5 milioni di euro, lo screening genomico - si legge - è stato esteso come prestazione strutturale, gratuita, accessibile per tutti i nati nelle 24 neonatologie della Regione. Ad oggi sono stati raccolti campioni di oltre 9500 neonati, con un tasso di adesione medio che supera il 90%, analizzati già oltre 8000 casi e identificati 242 neonati con patologie genetiche rare con successivo avvio della fase di sorveglianza e presa in carico.

La vera sfida che abbiamo vinto è stata quella di realizzare un flusso di lavoro automatizzato, che avviene in maniera pseudonominizzata - spiega Mattia Gentile, direttore della Uoc di Genetica Medica - Uno stesso barcode identifica il neonato dal prelievo del sangue dal tallone (Dbs) sino al

---

referto finale. Tutte le 24 Neonatologie della regione sono collegate al nostro laboratorio attraverso una piattaforma in cloud. Il sistema analitico rispetta le normative europee sulla privacy e i dati sono protetti in conformità con la normativa della Agenzia nazionale per cybersecurity.

Ma come funziona? Tramite le "Dried blood spots" card (Dbs), o carte per sangue essiccato, ovvero carte assorbenti speciali su cui vengono raccolte gocce di sangue capillare prelevate, nel caso del neonato, dal tallone. Questo metodo di campionamento riferisce la nota già usato per analisi diagnostiche in laboratorio, come lo screening neonatale obbligatorio che oggi comprende nel cosiddetto screening super esteso, sino a 48 patologie, prevalentemente metaboliche. È un sistema sicuro, di facile trasportabilità e senza rischi di deterioramento del campione.

Un traguardo tutto italiano, come racconta Simone Gardini, Ad di GenomeUp Srl, l'azienda che ha realizzato il software per gestire tutti i delicati passaggi tecnologici: "Lo screening genetico neonatale rappresenta una rivoluzione unica che trasformerà profondamente la diagnosi delle malattie genetiche: ci stiamo avvicinando a un punto di svolta in cui il sequenziamento dell'intero genoma nelle prime 48 ore di vita sta diventando realtà, segnando un cambiamento in ogni settore, a partire da quello medico e sanitario. GenomeUp è pronta ad accompagnare questa rivoluzione, mettendo a disposizione la propria tecnologia, esperienza e visione per supportare il sistema sanitario, i ricercatori e le famiglie, contribuendo a costruire un futuro in cui ogni neonato possa beneficiare delle opportunità offerte dalla genomica di nuova generazione". Con il programma "Genoma Puglia", la Regione si posiziona quale modello di eccellenza internazionale, mettendo a disposizione del servizio pubblico le più avanzate tecniche di medicina preventiva e di precisione.

?

salute

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

## Categoria

1. Comunicati

## Tag

1. Ultimora

## Data di creazione

Ottobre 14, 2025

## Autore

redazione