

## “PROGETTO NEOGEN”

### IL PRIMO PROGRAMMA IN ITALIA DI SCREENING NEONATALE ESTESO MEDIANTE ANALISI GENETICA PER L’IDENTIFICAZIONE PRECOCE DI 500 MALATTIE PEDIATRICHE

**Il progetto, sostenuto da Fondazione Compagnia di San Paolo e da Fondazione Maria Teresa Lavazza, sarà avviato a partire dal 1 Ottobre 2023 e prevede di arruolare nello studio circa 6000 neonati dall’Ospedale Sant’Anna di Torino**

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). Il 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).

Il 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”.*

**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”.*

**Giovanni La Valle (Direttore generale Città della Salute di Torino)**

*“Il progetto NeoGen consentirà di ampliare enormemente le malattie identificabili attraverso lo screening neonatale e permetterà una diagnosi genetica precoce, intervenendo, se necessario, con trattamenti “salvavita” e/o migliorativi dello stato di salute. Si tratta di un programma altamente innovativo che, a brevissimo, sarà diffuso in maniera capillare a favore dei bimbi nati al Sant'Anna. Con questo ingente sostegno, insieme alla Fondazione Maria Teresa Lavazza, vogliamo contribuire a rendere la Regione Piemonte promotrice di un nuovo modo di fare sanità pubblica, abilitando le conoscenze derivanti dalle ricerche più avanzate in ambito biomedico, a favore dei più piccoli che nasceranno a Torino. Una concreta opportunità anche per i loro genitori, quindi, che avranno la possibilità di accedere per i loro figli a uno studio d'avanguardia reso possibile grazie alle competenze e agli asset di IIGM, nostro ente strumentale di eccellenza dedicato alla ricerca nel campo della genetica e della genomica, e al team multidisciplinare medico guidato dalla Prof.ssa Fagioli. La Compagnia, infatti, privilegia sempre progetti ad alto impatto, capaci in ambito sanitario di incidere concretamente sui bisogni della collettività e che siano in grado di generare un impatto misurabile sull'efficienza del sistema e sulla qualità dell'assistenza fornita”.*

**Alberto Anfossi, Segretario Generale della Fondazione Compagnia di San Paolo**

*“Siamo molto orgogliosi di sostenere il Progetto NeoGen innanzitutto perché rappresenta un eccellente esempio di progresso della ricerca medica per l'identificazione e la cura precoce delle malattie rare e gravi, uno dei pilastri su cui si basa l'attività della Fondazione Maria Teresa Lavazza, nata nel 2021 raccogliendo l'importante impegno nel sociale di mia madre Maria Teresa. Le azioni della Fondazione a favore del sistema sanitario, piemontese e nazionale, sono guidate da una radicata cultura scientifica e da un realismo economico che ci permettono di realizzare interventi di ampio respiro per la salute e il benessere a tutto tondo della persona, a partire dai più piccoli. Ci riempie di soddisfazione sostenere questo ambizioso progetto realizzato insieme alla Fondazione Compagnia di San Paolo, con IIGM come partner tecnico, e supportare un team di medici e professionisti coordinati dalla Professoressa Fagioli che, grazie a questo programma, si impegnano per garantire nel lungo periodo ai bambini e bambine e alle loro famiglie una quotidianità più serena”.*

**Giuseppe Lavazza, Presidente Fondazione Maria Teresa Lavazza**

*“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”.*

**Saverio Minucci, Direttore IIGM - Italian Institute for Genomic Medicine**

*“Ancora una volta l’ospedale Regina Margherita di Torino si conferma un luogo di eccellenza per la cura dei bambini, per lo studio e per la ricerca sulle malattie pediatriche con un progetto ad alto valore innovativo. Favorire la diagnosi precoce delle malattie, soprattutto nei bambini, significa offrire ai piccoli e alle loro famiglie l’opportunità di cure efficaci. La sanità pubblica è d’avanguardia ogni volta che risponde con tempestività alle esigenze dei pazienti, fa ricerca e mette in campo terapie innovative, lo è ancora di più quando si occupa dei nostri bambini che insieme sono la parte più fragile e il futuro della nostra società”.*

**Alberto Cirio, Presidente della Regione Piemonte**

*“Il panorama scientifico internazionale degli ultimi 10 anni ci mostra come le nuove tecnologie di sequenziamento genomico, come il Whole Exome Sequencing (WES), possano essere applicate nelle procedure di screening neonatale per identificare un numero maggiore di malattie trattabili in tutti i neonati, in maniera tempestiva, garantendo così una rapida e corretta presa in carico globale del neonato e della sua famiglia. Sapere che, attraverso queste nuove tecnologie acquisite dal Regina Margherita, è possibile mettere in atto programmi clinici di follow-up che consentono di modificare in modo significativo il decorso della malattia, riducendone o ritardandone le complicanze, apre orizzonti di speranza fino a ieri non immaginabili, aumentando da 50 a 500 il numero delle malattie identificabili attraverso lo screening neonatale. Un risultato eccezionale, che conferma sempre più la necessità di rendere autonomo e indipendente questo ospedale, secondo il percorso indicato dall’Amministrazione regionale, in modo da garantire ai pazienti pediatrici servizi dedicati, competitivi e di elevata expertise, come punto di riferimento regionale e nazionale”.*

**Luigi Genesis Icardi, Assessore alla Sanità della Regione Piemonte**

*“Progetto NeoGen è un programma ambizioso e all’avanguardia che pone Torino e tutto il Piemonte tra le realtà che offrono alti livelli di prestazioni sanitarie per i cittadini, in questo caso a favore dei più piccoli nati al Sant’Anna, consentendo di individuare precocemente 500 malattie pediatriche su una platea di 6mila neonati. Numeri importanti che rappresentano un esempio di sanità pubblica che incontra i bisogni della popolazione fin dalla più tenera età”.*

**Jacopo Rosatelli, Assessore al Welfare della Città di Torino**

####

Contatti per la stampa:

Alessandra Rota, 392-8506533, [alessandra.rota@compagniadisanpaolo.it](mailto:alessandra.rota@compagniadisanpaolo.it)

Claudio Zitoli, 333-4998968, [claudiozi@hotmail.com](mailto:claudiozi@hotmail.com)