

---

## Malattie rare: Omar, “servono azioni concrete per portare le scienze omiche nella pratica clinica”

Analizzare il genoma umano per individuare le cause e i meccanismi di una malattia e per identificare la più efficace strategia terapeutica da utilizzare oggi è possibile, tanto nelle malattie genetiche, per lo più rare, quanto in molte tipologie di tumore. A permettere questo sono le scienze omiche, un approccio solo relativamente nuovo per la scienza – nato e sperimentato all’inizio soprattutto su malattie e tumori rari – che include diverse tipologie di analisi del genoma. Le principali metodologie – test di Next-Generation Sequencing (NGS) o sequenziamento di nuova generazione – sono il sequenziamento Wes (Whole Exome Sequencing); l’analisi del trascrittoma (Ts); l’analisi del metiloma. Negli ultimi 20 anni la ricerca genetica ha vissuto una rivoluzione tecnologica che ha abbattuto di oltre 200mila volte i costi, passando da circa 100 milioni a 500 euro, e i tempi delle analisi genomiche, permettendone l’utilizzo su larga scala, mentre la pratica clinica e diversi studi ne hanno dimostrato l’efficacia. Le tappe per un concreto passaggio alla pratica clinica sono già delineate nelle raccomandazioni “Trasferimento delle tecniche omiche nella pratica clinica” elaborate nel 2020 dal Consiglio superiore di sanità (Ccss): ora spetta al nuovo Governo far sì che si possa procedere velocemente alla messa a terra. Di questo si è discusso questa mattina con clinici, associazioni pazienti ed istituzioni, nel corso di un convegno organizzato da Omar – Osservatorio malattie rare, Ospedale pediatrico Bambino Gesù e Orphanet Italia al quale ha preso parte anche il ministro della Salute, Orazio Schillaci. Tra le principali indicazioni date nel documento del Ccss l’inserimento nei Lea del sequenziamento Wes come indagine di prima scelta o come approfondimento diagnostico, soprattutto nelle malattie rare, oncologiche e nello studio del microbioma; la creazione di una rete nazionale di strutture specializzate e certificate; la creazione di sinergie tra queste e i centri di ricerca e la promozione di un Piano nazionale per la medicina di precisione. “Un primo passo importante – ha detto Ilaria Ciancaleoni Bartoli, direttore Omar – è stato la Legge di Bilancio 2021 che ha istituito un Fondo di 5 milioni di euro annui per l’esecuzione dei test Ngs finalizzati alla profilazione genomica dei tumori”. Più che di medicina personalizzata occorre parlare di “medicina di precisione – ha spiegato Bruno Dallapiccola, direttore scientifico del Bambino –; una medicina che non considera tanto una specifica persona quanto piuttosto uno specifico bersaglio molecolare collegato alla malattia di cui quella persona è affetta. Questo non sminuisce, ma valorizza la straordinaria rivoluzione che le scienze omiche hanno prodotto e porteranno, a partire dalle malattie e dai tumori rari. Basti pensare che almeno l’80% delle malattie rare ha una base genetica, e che il sequenziamento dell’esoma è risolutivo in oltre il 60% dei pazienti senza diagnosi con costi contenuti ed un risparmio di risorse per il Ssn. Senza dimenticare l’impatto che la diagnosi ha sulle famiglie che finalmente riescono a mettere fine ad un’odissea che spesso si protrae per molti anni”.

Giovanna Pasqualin Traversa