

CON GENOMA PUGLIA STRAORDINARIE STORIE DI BUONA SANITÀ

di **ALBERTO LOSACCO**

SENATORE PD

Il Programma Genoma Puglia continua a scrivere straordinarie pagine di cura e di buona sanità. L'ultimo caso riguarda una neonata che, con ogni probabilità, è stata salvata dalla cecità. Nata il 24 febbraio scorso, con il consenso dei genitori è stata sottoposta al prelievo di poche gocce di sangue dal tallone.

L'analisi, condotta dal laboratorio di Genetica Medica dell'Ospedale Di Venere, ha permesso di individuare una forma di retinite pigmentosa. Senza questo accertamento precoce, la patologia si sarebbe manifestata più avanti, compromettendo progressivamente la vista della bambina. In questo caso, invece, la diagnosi è arrivata prima dell'insorgenza dei sintomi, rendendo possibile l'accesso immediato alle cure.

L'analisi, condotta dal laboratorio di Genetica Medica dell'Ospedale Di Venere, ha permesso di individuare una forma di retinite pigmentosa. Senza questo accertamento precoce, la patologia si sarebbe manifestata più avanti, compromettendo progressivamente la vista della bambina. In questo caso, invece, la diagnosi è arrivata prima dell'insorgenza dei sintomi, rendendo possibile l'accesso immediato alle cure.

Il programma, nato grazie alla legge regionale Amati, è oramai un modello strutturato di sanità pubblica che ha mostrato il suo assoluto valore. Con un investimento stabile di circa 5 milioni di euro l'anno, la Regione Puglia ha costruito uno dei sistemi di screening genomico neonatale più avanzati al mondo: gratuito, accessibile a tutti e integrato nel servizio sanitario.

Dal 1° gennaio il programma di sequenziamento genomico neonatale si è ulteriormente rafforzato. L'aggiornamento del pannello genetico ha ampliato la capacità diagnostica del sistema, rendendo possibili più diagnosi precoci, una presa in carico più tempestiva e una maggiore equità di accesso. È un passaggio importante, perché conferma la capacità del programma di evolvere insieme alle evidenze scientifiche e ai bisogni di cura.

Il programma ha già coinvolto quasi 25.000 neonati e consente di analizzare 433 geni, individuando fino a 597 malattie rare o condizioni che richiedono monitoraggio. Le diagnosi precoci sono ormai centinaia — oltre 500 casi individuati — e permettono di intervenire

tempestivamente, spesso prima ancora che la patologia si manifesti. Nel caso di questa bambina, la presenza nel pannello del gene responsabile ha reso possibile una diagnosi che, allo stato attuale, rappresenta un caso unico.

Non si tratta soltanto di tecnologia, ma di organizzazione e visione. Tutte le neonatologie pugliesi sono collegate al laboratorio di Genetica Medica dell'ospedale Di Venere di Bari, all'interno di un sistema integrato che garantisce rapidità, tracciabilità e uniformità di accesso. In questo impianto, il lavoro del dottor Mattia Gentile e del suo staff ha avuto un ruolo decisivo nel tradurre l'innovazione genetica in un modello clinico stabile, accessibile e pienamente integrato nella sanità pubblica regionale. L'adesione delle famiglie supera il 90%, segno di una fiducia costruita nel tempo e di una proposta percepita come utile e sicura.

A confermare la solidità di questa esperienza è arrivato anche un riconoscimento internazionale di grande rilievo. Il Brasile ha chiesto ufficialmente di collaborare con la Puglia sullo screening genomico neonatale.

Non è un caso, quindi, che proprio in questi giorni Bari ospiti un confronto nazionale sull'evoluzione dello screening neonatale. La scelta del capoluogo pugliese non è simbolica: rappresenta il riconoscimento di un'esperienza che ha già prodotto risultati concreti e che oggi è guardata come riferimento. Quando un modello funziona, diventa inevitabilmente oggetto di confronto e possibile replicabilità.

Ed è proprio questo il passaggio successivo. A partire dall'esperienza pugliese, lo scorso anno in Senato, insieme alla collega Beatrice Lorenzin, abbiamo presentato una proposta di legge per estendere lo screening genomico neonatale a tutti i nuovi nati in Italia. Nel frattempo, diverse Regioni hanno iniziato a muoversi autonomamente, segno che la direzione è ormai tracciata.

Per questo è fondamentale che il Senato avvii l'esame della proposta. Non solo per uniformare l'accesso a un servizio che oggi dipende ancora dal territorio di nascita, ma per affermare una precisa idea di politica sanitaria: investire nella prevenzione, nella diagnosi precoce e nell'innovazione per migliorare la qualità della vita e garantire la sostenibilità del sistema.



Peso: 25%