

Il Programma Telethon
per le Malattie Senza
Diagnosi



Il programma Telethon per le Malattie Senza Diagnosi

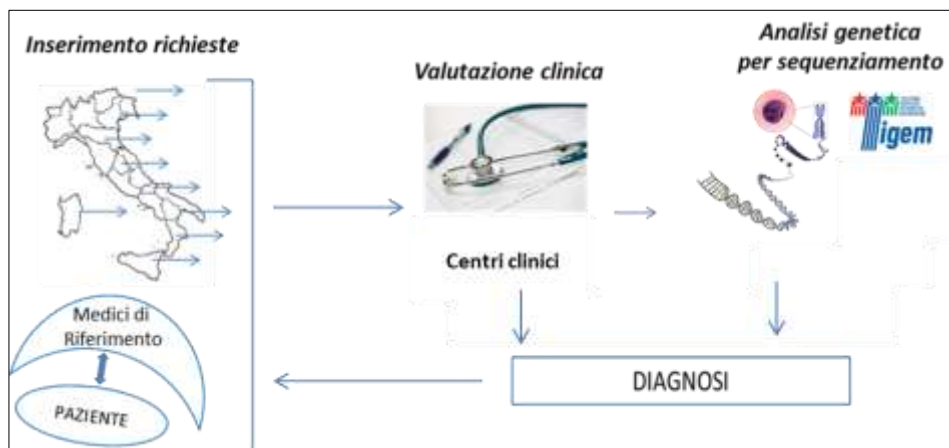
Fondazione Telethon, accogliendo le richieste dei pazienti, ha avviato un progetto pilota per l'analisi delle malattie genetiche sconosciute. L'obiettivo di questo programma è di fornire una diagnosi grazie alla collaborazione di centri clinici di riferimento per la genetica medica. Il coordinatore del progetto è il Prof. **Giorgio Casari** del Tigem di Pozzuoli (NA), mentre i responsabili clinici sono **Angelo Selicorni** della Fondazione MBBM presso l'Ospedale San Gerardo di Monza e **Nicola Brunetti-Pierri** dell'Azienda Ospedaliera Universitaria (AOU) "Federico II" di Napoli.

Si tratta di un progetto per **pazienti in età pediatrica** e di durata triennale che si propone di **effettuare l'analisi genetica dell'esoma di 350-400 casi** selezionati dai tre centri di riferimento.

Verranno utilizzate tecnologie di sequenziamento del DNA di nuova generazione (NGS) su pazienti selezionati mediante un'approfondita caratterizzazione clinica. Oltre al paziente verranno sottoposti ad analisi genetica anche i genitori ed eventuali fratelli sani, in una procedura denominata "trio familiare". L'analisi genetica per sequenziamento sarà condotta su campioni di DNA isolato da sangue previo consenso informato degli interessati.

I risultati attesi

Ci si aspetta di **identificare i geni mutati responsabili della malattia in almeno il 25-35% dei casi isolati** (per i quali cioè non esistono altri casi simili nella storia familiare) **e in almeno il 40% di quelli familiari, per un totale atteso di 100-120 casi risolti.**



Flusso di lavoro del Programma Telethon per le Malattie Senza Diagnosi.

Accesso al programma

Il **paziente deve contattare il proprio medico di riferimento** il quale attraverso un sito web dedicato può segnalare il caso che sarà esaminato dai centri clinici coinvolti. I pazienti considerati avviabili al programma di diagnosi, saranno convocati per una visita presso uno dei centri.

Verrà data una **priorità di accesso** in base alla gravità e alla **complessità della malattia**, all'**età di insorgenza** e alla **storia familiare**. Saranno comunque considerati **prioritari i bambini**.

In alcuni casi l'analisi genetica per sequenziamento non sarà necessaria, laddove **la visita consenta di arrivare ad una diagnosi grazie al confronto tra gli esperti coinvolti e all'esecuzione di eventuali esami ulteriori suggeriti dalla valutazione congiunta.**

Per ulteriori informazioni:

<http://www.telethon.it/cosa-facciamo/malattie-senza-diagnosi>