



Salute - Malattie rare, la svolta di Telethon: diagnosi per un bambino su due dopo 8 anni di attesa

Napoli - 20 apr 2026 (Prima Notizia 24) Lo studio del Tigem di Pozzuoli mette fine all'odissea diagnostica nel 49% dei casi analizzati. Identificati 16 nuovi geni patogeni grazie a una rete nazionale d'eccellenza.

Il programma di Fondazione Telethon dedicato alle malattie non diagnosticate ha segnato un punto di svolta fondamentale per centinaia di famiglie italiane. Secondo i dati raccolti tra il 2016 e il 2023 e pubblicati sulla rivista scientifica internazionale *Genetics in Medicine Open*, quasi un bambino su due — esattamente il 49% su oltre 1300 casi valutati — è riuscito a ottenere una diagnosi genetica definitiva. Questo risultato mette fine a un'odissea diagnostica che, per i piccoli pazienti, durava in media circa otto anni. Coordinata dall'Istituto Telethon di Genetica e Medicina di Pozzuoli (Tigem), l'iniziativa coinvolge una rete nazionale di oltre 20 centri clinici e si avvale di un modello strutturato che integra il sequenziamento dell'esoma in trio (ovvero l'analisi simultanea del DNA del bambino e dei genitori), bioinformatica avanzata e un costante scambio tra ricercatori e clinici. L'efficacia del programma risiede nella rianalisi sistematica dei dati: con il progredire delle scoperte scientifiche, i casi inizialmente irrisolti vengono riesaminati, permettendo di aumentare la resa diagnostica di oltre il 17% tra i test inizialmente negativi. Lo studio evidenzia l'estrema complessità delle patologie pediatriche rare analizzate, con oltre 330 geni coinvolti; spicca il fatto che oltre il 70% delle mutazioni identificate sia di tipo "de novo", ovvero insorte per la prima volta nel bambino e non ereditate. Durante il periodo di osservazione, la ricerca ha portato all'identificazione di 16 nuovi geni responsabili di malattie rare, con molti altri attualmente in fase di validazione tramite collaborazioni internazionali. Nonostante il successo, lo studio sottolinea come una parte dei casi resti ancora senza risposta, a conferma del fatto che molti geni patogeni restano da scoprire. L'importanza del risultato, tuttavia, trascende il dato puramente medico. Come sottolineato da Vincenzo Nigro, coordinatore del programma presso il Tigem e professore all'Università della Campania 'Luigi Vanvitelli', "dare un nome a una malattia che prima non lo aveva ha un impatto che va ben oltre la diagnosi. Significa fornire alle famiglie informazioni affidabili, indicazioni cliniche appropriate, supporto nella pianificazione del futuro e la possibilità di entrare in contatto con altri pazienti nel mondo". Ad oggi, l'attività del programma ha già prodotto 74 pubblicazioni scientifiche, consolidando il ruolo dell'Italia nella ricerca genetica mondiale.

(Prima Notizia 24) Lunedì 20 Aprile 2026

PRIMA NOTIZIA 24

Sede legale : Via Costantino Morin, 45 00195 Roma
E-mail: redazione@primanotizia24.it