

COMUNICATO STAMPA del 24 aprile 2026

IL DNA CHE SALVA I BAMBINI: CACCIATORI DI GENI, DIAGNOSI IMPOSSIBILI E TERAPIE AVANZATE

L'Ospedale Pediatrico Bambino Gesù fa il punto della "rivoluzione genetica" in occasione della giornata mondiale del DNA

Nuovi **geni malattia**, **indagini genetiche** per individuare patogeni rari altrimenti difficili da diagnosticare e **terapie geniche** per curare tumori e malattie autoimmuni. Negli ultimi anni la genetica ha fatto passi da gigante, diventando protagonista sia in laboratorio sia nella pratica clinica. In occasione della **giornata mondiale del DNA** del 25 aprile, che celebra la scoperta della sua **struttura a doppia elica** da parte di Watson e Crick, l'Ospedale Pediatrico Bambino Gesù fa il punto sulla **"rivoluzione genetica"** attraverso le più importanti innovazioni cliniche e di laboratorio.

*«La rivoluzione genetica rappresenta un passaggio fondamentale per migliorare la comprensione e la cura delle malattie pediatriche - sottolinea il direttore scientifico del Bambino Gesù, **Andrea Onetti Muda** - Identificare un gene è solo il primo passo: da lì, grazie all'innovazione continua in biologia e in informatica, nasce la possibilità di sviluppare terapie sempre più mirate. La nostra forza è nel dialogo continuo tra laboratorio e clinica, che permette di trasformare rapidamente la ricerca in cura concreta. Questi risultati sono il frutto del lavoro di medici, ricercatori e di tutti i professionisti dell'Ospedale, insieme ai tanti Centri nazionali e internazionali con cui collaboriamo. La ricerca è condivisione: è grazie a queste reti che possiamo offrire nuove possibilità di cura anche ai bambini con patologie più complesse».*

IL BAMBINO GESÙ E LA RIVOLUZIONE GENETICA

La rivoluzione genetica è stata resa possibile dalle **tecnologie di sequenziamento di nuova generazione (NGS)**, che in vent'anni **hanno abbattuto tempi e costi delle analisi genomiche**: dai mesi e dai circa 100 milioni di dollari necessari nel 2000 ai pochi giorni e alle poche centinaia di euro di oggi. Questo progresso ha consentito l'analisi su larga scala dei pazienti e ha spostato il focus sull'interpretazione dei dati, rendendo centrali competenze come la **bioinformatica**. Le analisi spaziano oggi dallo **studio mirato di singoli geni** fino al **sequenziamento completo del genoma (WGS)**, che consente di decifrarne circa il 90%.

Il Bambino Gesù ha consolidato nel corso degli anni un ruolo di primo piano in questo ambito, grazie ai **laboratori di San Paolo fuori le Mura**, inaugurati nel 2014 e dotati di tecnologie all'avanguardia per la ricerca in genetica e biologia molecolare e cellulare. All'interno della struttura è presente anche un'**officina farmaceutica** di circa 1.400 mq dedicata alla produzione di **terapie avanzate** (cellulari e geniche). Nel 2025 l'Ospedale si è inoltre dotato di un **nuovo Laboratorio di Terapia Genica**, con l'obiettivo di potenziare ulteriormente sviluppo e produzione di queste cure.

A CACCIA DI GENI

L’Ospedale segue **la più ampia casistica pediatrica italiana di malattie rare**, per oltre l’80% di origine genetica. Negli ultimi 10 anni ha identificato **più di 100 nuovi geni-malattia** e nel 2025 ha effettuato circa **40.000 analisi genetiche**. È il centro pediatrico europeo con più affiliazioni alle **Reti di Riferimento Europee (ERN)** e segue circa 20.000 pazienti, partecipando attivamente a studi e sperimentazioni su farmaci orfani.

Un ruolo chiave è svolto dalla **genomica funzionale**, in particolare dal **laboratorio zebrafish**, che consente di **verificare** rapidamente l’effetto delle **varianti genetiche**. Questo approccio ha permesso, ad esempio, di chiarire i meccanismi di malattie rare legate ai geni COL4A1 e COL4A2, migliorando la capacità diagnostica e la comprensione clinica.

LE DIAGNOSI “IMPOSSIBILI”

Dal 2024 il Bambino Gesù utilizza la **metagenomica** nella pratica clinica per **identificare patogeni rari o sconosciuti**. Questa tecnica **analizza l’intero materiale genetico** presente nei campioni biologici, superando l’approccio tradizionale basato sulla ricerca di singoli microrganismi. Grazie all’integrazione tra **sequenziamento avanzato, intelligenza artificiale e bioinformatica**, è possibile ottenere **diagnosi rapide e mirate**, soprattutto nei pazienti immunodepressi. La metagenomica rappresenta così una nuova frontiera della diagnostica, già operativa nella routine clinica dell’Ospedale.

TERAPIA GENICA: DAI TUMORI ALLA MALATTIE AUTOIMMUNI

L’Ospedale è tra i maggiori punti di riferimento per le **terapie cellulari e geniche**: dal primo **trapianto di cellule staminali geneticamente modificate** nel 2014, alla **prima terapia CAR-T** in Italia nel 2018, fino alla **terapia genica per la talassemia** nel 2020. Negli ultimi anni queste tecnologie si sono estese anche ai **tumori solidi pediatrici**, come il neuroblastoma, e alle malattie autoimmuni. Nel 2024, per la prima volta al mondo, le CAR-T sono state utilizzate con successo in bambini con **gravi patologie autoimmuni**: sette pazienti su otto hanno raggiunto la remissione completa. I risultati, pubblicati nel 2026 su Nature Medicine, aprono nuove prospettive per il trattamento di **malattie finora prive di cure efficaci**.