

## MeB - Pagine Elettroniche

Volume XXIII

Aprile 2020

numero 4

### I POSTER DEGLI SPECIALIZZANDI

## IMPLEMENTAZIONE DELL'ANALISI DELL'ESOMA NELLA PRATICA CLINICA: UNO STUDIO DI FATTIBILITÀ

Alessandro Aversano

*Scuola di Specializzazione in Pediatria, IRCCS Materno-Infantile "Burlo Garofolo", Università di Trieste*

*Indirizzo per corrispondenza:* ales\_gpm@hotmail.it

L'esoma rappresenta la porzione del genoma costituito dagli esoni, cioè la parte codificante il DNA. Esso rappresenta circa l'1% del genoma, tuttavia si stima che circa l'85% delle mutazioni si verifichino proprio a questo livello. Pertanto l'analisi dell'esoma consente di identificare le variazioni di sequenza a carico di potenziali geni malattia. Questo approccio è applicabile a tutti quei pazienti che abbiano un forte sospetto di malattia genetica; fra i vantaggi di questa tecnica si riscontra sicuramente la possibilità di porre fine alle odissee diagnostiche. Risulta, inoltre, essere sempre più economica. Nonostante ciò presenta anche dei limiti che sono intrinseci alla suddetta tecnica, analizza infatti solo gli esoni, ma anche relativi al paziente e alla corsa, in quanto non tutte le regioni sono ugualmente coperte.

Obiettivo primario relativo al nostro studio è stato quello di valutare la fattibilità e il rapporto costi/benefici nell'utilizzare questa tecnica come strumento diagnostico di prima scelta nel sospetto di malattia genetica. Lo studio è stato svolto in quattro fasi, da gennaio 2017 ad agosto

2017, presso l'IRCCS "Burlo Garofolo", da una *équipe* multidisciplinare con esperienza in Genetica pediatrica, Bioinformatica e Ricerca di laboratorio.

Il nostro studio ha analizzato una popolazione di 9 pazienti costituita da 5 maschi e 4 femmine con un'età media di 8,1 anni. La totalità del campione presentava origini europee, in un caso su 9 è stata riscontrata consanguineità fra i genitori, un altro caso su 9 presentava familiarità; nessun paziente dello studio ha presentato criteri di esclusione e durante il suddetto periodo sono deceduti 2 pazienti; inoltre, non tutti i pazienti hanno presentato la totalità dei criteri di inclusione.

Lo studio ha permesso di individuare la presenza di varianti in 6 pazienti su 9 e di queste 3 sono state valutate come certe, 4 come possibili e 1 come probabile.

Il nostro studio ha permesso, quindi, di risolvere 3 casi in cui la diagnosi con i metodi tradizionali è risultata essere insufficiente, comportando anche un significativo risparmio in termini di costi e di tempo.