

---

# ospedale San Carlo di Milano un nuovo ambulatorio di Genetica Medica

*Categorie: Presidenza*

La [Lombardia](#) da oggi dispone di un nuovo Centro di ricerca di Genetica Medica per la prevenzione precoce delle patologie e la continua evoluzione delle cure. Lo hanno inaugurato all'[ospedale San Carlo di Milano](#) il presidente della Regione Lombardia, [Attilio Fontana](#); il vice presidente e assessore alla Ricerca, Innovazione e Istruzione, [Fabrizio Sala](#); l'assessore alla Sicurezza, [Romano La Russa](#); il preside della Facoltà di Medicina e Chirurgia dell'[Università degli Studi di Milano](#), Gian Vincenzo Zuccotti, accolti dal direttore generale dell'[ASST Santi Paolo e Carlo](#), Matteo Stocco, dal direttore del Dipartimento di Scienze della Salute dell'Università degli Studi di Milano, Stefano Centanni e dalla Prof.ssa Monica Miozzo, direttore della Struttura di Genetica Medica.

## **Fontana: Lombardia leader nell'evoluzione delle cure**

“Già Centro di Riferimento per le Malattie Rare – ha detto Fontana – con il nuovo Centro clinico e di ricerca scientifica l'ASST Santi Paolo e Carlo si configura come una delle più importanti realtà pubbliche nell'offerta di Regione Lombardia, con un'attività improntata alla prevenzione precoce e alla continua evoluzione della cura grazie alla presenza di strumentazioni tecnologiche di ultima generazione, di personale altamente specializzato e di ricercatori universitari che consentono un trasferimento rapido delle scoperte e ricerche scientifiche sull'assistenza”.

## **Da oggi possibile analizzare tutti i geni di una persona**

“Da oggi – ha continuato – è possibile analizzare tutti i geni di un individuo. E' possibile così identificare, in una percentuale via via crescente, l'alterazione causativa della patologia. Questa inaugurazione, che apre la seconda genetica pubblica della Lombardia, rappresenta uno step importante verso lo sviluppo di una delle componenti principali della tutela della salute della popolazione: la prevenzione”.

## **Fabrizio Sala: Lombardia continua a investire nel pubblico, unicum nel panorama mondiale**

---

“Oggi la sanità pubblica – ha precisato Fabrizio Sala – compie un altro passo avanti gigantesco perché, di solito, questo tipo di centri sono in gran parte nel privato e il fatto che al Lombardia decida di investire nel pubblico è qualcosa di unico anche a livello mondiale. Un centro di ricerca sulla genetica così avanzato consente di curare (medicina di precisione), di prevenire, di far ricerca e quindi di garantire a ciascuno la cura più appropriata. Questa è la medicina del futuro ed è anche un’importante modo per non far andare all’estero i nostri ‘cervelli’. Molti studenti non lombardi, che talvolta hanno studiato all’estero, infatti sono qui a lavorare”.

### **Romano la Russa: Lombardia all’avanguardia nella sanità mondiale**

“Ancora una volta – ha fatto notare Romano La Russa – la Lombardia si distingue nel panorama mondiale di cure sempre più appropriate e mirate. Siamo dunque molto orgogliosi di aver tagliato il nastro di una struttura che porterà benefici a molte persone”.

### **Direttore Miozzo: la genetica spiega la trasmissione di una malattia**

“La Genetica Medica è una disciplina che abbraccia tutti i campi della medicina, infatti investiga le cause genetiche delle patologie – ha spiegato Miozzo – conoscerle è molto importante non solo dal punto di vista del singolo paziente, ma dell’intera famiglia, perché la Genetica Medica riesce a spiegare la trasmissione di una malattia all’interno della famiglia, identificando i famigliari portatori della mutazione identificata”.

---

## **Stocco: medicina di precisione per vivere meglio e più a lungo**

“Tecnologia e professionisti sono i cardini che hanno contraddistinto l’attività della nostra ASST in questi ultimi 4 anni – dichiara Matteo Stocco – L’impegno per la realizzazione della nuova struttura di Genetica Medica offre ai cittadini un servizio pubblico all’avanguardia della medicina di precisione per vivere meglio e più a lungo”.

## **Zuccotti: occorre sinergia tra la Genetica Medica e le altre specialità**

“La Genetica Medica è stata, negli ultimi anni, tra le specialità che si sono maggiormente sviluppate – ha concluso Zuccotti – grazie alle innovazioni tecnologiche arrivando ad essere supporto fondamentale nella diagnosi alle altre discipline mediche. Sempre di più occorre una profonda sinergia tra la Genetica Medica e le altre specialità, soprattutto nell’ambito neonatale ed infantile, per offrire al paziente una diagnosi molecolare celere ed efficace che limiti o annulli l’odissea diagnostica soprattutto dei pazienti con patologia rara, avviandoli rapidamente alle nuove terapie molecolari”.

## **Il nuovo laboratorio**

La struttura si articola in tre sezioni tra loro strettamente collegate: il laboratorio di Genetica Molecolare, il Laboratorio di Citogenetica e il servizio di Genetica Clinica. Un investimento economico di 2.8 milioni di euro tra noleggio di macchinari, acquisto di reagenti e software informatici ad hoc che permetterà di effettuare una media di 5.000 analisi NGS (Next generation sequencing) di pannelli genici l’anno.

## **L’attività di diagnostica**

---

L'attività di diagnostica si sviluppa in campi di azione molto ampi: dall'analisi di singoli geni all'esoma sia in epoca prenatale sia post-natale per la diagnosi di malattie rare, alla disabilità, alla sclerosi tuberosa, fino alle distrofie retiniche e molto altro, tra cui la profilazione molecolare del cancro, essenziale per poter offrire al paziente cure innovative in grado di colpire selettivamente le cellule tumorali che portano alterazioni specifiche.

Grazie alla presenza di professionalità multidisciplinari, la Struttura svolge anche attività clinica con visite di consulenza specialistica in Genetica Medica per inquadramento diagnostico e follow-up per pazienti pediatrici e adulti con malattie genetiche rare, ritardo dello sviluppo psicomotorio/disabilità intellettive, disturbo dello spettro autistico, malformazioni congenite, epilessia, ecc.

## **Attenzione alla diagnosi e cura dei tumori**

Particolare attenzione è rivolta alla diagnosi e alla cura dei tumori. Caratterizzare dal punto di vista molecolare il tumore stesso oggi è essenziale per poter offrire al paziente affetto, cure innovative in grado di colpire selettivamente le cellule tumorali che portano alterazioni specifiche. Investigare l'esistenza di queste alterazioni nelle famiglie ad alto rischio consente non solo di poter avviare un percorso di prevenzione e sorveglianza sul singolo individuo, ma su tutta la famiglia, identificando i familiari portatori della mutazione identificata.

## **Una piattaforma per le indagini di CGH-array**

Nel laboratorio di Citogenetica viene utilizzata una piattaforma per svolgere indagini di CGH-array, essenziale per investigare la presenza di sbilanciamenti nel genoma umano. Il laboratorio di Genetica Molecolare è dotato di piattaforme avanzate per svolgere dall'estrazione di DNA e RNA al sequenziamento di nuova generazione NGS e analisi epigenetiche. I tre sequenziatori NGS, il sistema robotizzato per la preparazione dei campioni e gli strumenti bioinformatici per la valutazione dei risultati, di cui il laboratorio dispone, garantiscono l'esecuzione di indagini genetiche complete in tempi contenuti, dal sequenziamento di singoli geni sino all'intero genoma umano.