

SaronnoNews

Malattie genetiche rare: all'ospedale Sant'Anna diagnosi più veloci con il test dell'Esoma

Alessandra Toni · Wednesday, December 17th, 2025

È passato un anno dall'introduzione dell'**analisi dell'Esoma** all'interno del laboratorio di Genetica dell'ospedale Sant'Anna, a San Fermo della Battaglia, e i risultati confermano tutto il valore di questo importante strumento diagnostico: **per 49 pazienti su 100 è stato possibile identificare la causa genetica della malattia**, offrendo così una **diagnosi chiara e definitiva per patologie rare**, spesso complesse e difficili da riconoscere.

Un risultato importante, soprattutto se si considera che i metodi tradizionali permettono di arrivare alla diagnosi solo in circa il 10% dei casi. La tecnica è stata introdotta a ottobre 2024 presso la **struttura di Genetica, diretta dal dottor Piergiorgio Modena**, che da anni si occupa di diagnosi genetica **in ambito pediatrico, oncologico e riproduttivo**.

«L'Esoma è una metodica innovativa che analizza la parte del DNA responsabile della produzione delle proteine dove si concentrano circa l'85% delle mutazioni legate a malattie genetiche note – spiega il dottor Modena – Il suo utilizzo consente diagnosi più rapide, più precise e una migliore gestione clinica dei pazienti, grazie alla possibilità di intervenire con terapie mirate o strategie di sorveglianza personalizzate».

Chi ha beneficiato dell'Esoma?

Il 43% dei pazienti analizzati proviene dalla provincia di Como, il resto da territori limitrofi (24%) come Varese, Lecco, Sondrio, e Milano (13%), una parte da altre province lombarde (8%) e anche da altre regioni (12%). Nella maggior parte dei casi, a richiedere l'analisi sono stati i medici della Pediatria (72%), la struttura di genetica stessa (18%) per i pazienti ambulatoriali (prime visite o inviati da altre Asst), ma anche specialisti della Neonatologia (8%), dell'Ostetricia e Ginecologia (2%).

Due storie che spiegano il valore dell'Esoma

Due casi aiutano a comprendere l'impatto concreto di questo esame. Il primo riguarda **un bambino con sintomi riconducibili a un problema endocrino**. L'analisi dell'Esoma ha svelato una mutazione genetica legata a una **sindrome predisponente allo sviluppo di tumori** e gli esami successivi hanno permesso di verificare e trattare in tempo un **tumore surrenalico che causava i sintomi**.

Il secondo è quello di un **paziente ricoverato con una grave ostruzione delle vie respiratorie**. L'Esoma ha identificato il coinvolgimento di un **gene responsabile della chiusura delle coane nasali**, escludendo forme più complesse e gravi della malattia, e rassicurando sulla prognosi dopo un approccio chirurgico mirato e risolutivo.

Un lavoro di squadra

«Questi risultati – sottolinea **Rosa Muraca**, direttore del Dipartimento dei Servizi di Asst Lariana – sono frutto del lavoro condiviso di tante professionalità, dal laboratorio di Genetica a quello di Anatomia, dalla Pediatria alla Farmacia e all'Ingegneria clinica, senza dimenticare il prezioso supporto della direzione, che ha creduto fin da subito nell'investimento in questa tecnologia».

L'analisi dell'Esoma rappresenta un **punto di svolta nella diagnosi delle malattie rare** e rafforza l'impegno di Asst Lariana nell'offrire una sanità sempre più vicina, innovativa e impegnata nel dare risposte aggiornate alla domanda di salute dei cittadini. In ambito pediatrico, «è un test che consente di abbreviare notevolmente i tempi della cosiddetta “odissea diagnostica” che spesso caratterizza l'iter diagnostico di molti pazienti affetti da sindromi genetiche rare o ultra rare – osserva **Angelo Selicorni**, genetista e primario al Sant'Anna della Pediatria-Centro Fondazione Mariani per il bambino fragile -. Inoltre, permette di evitare numerosi accertamenti, anche invasivi, altrimenti necessari per arrivare a una diagnosi».

«L'introduzione dell'analisi dell'Esoma rappresenta un passo importante nel rafforzamento dell'attività diagnostica in ambito genetico – conclude il **direttore sanitario di Asst Lariana, Brunella Mazzei** – e conferma l'attenzione dell'azienda verso strumenti innovativi a supporto della presa in carico dei pazienti, con particolare riferimento alle persone affette da malattie rare».

This entry was posted on Wednesday, December 17th, 2025 at 11:27 am and is filed under [Comasco](#), [Salute](#)

You can follow any responses to this entry through the [Comments \(RSS\)](#) feed. You can skip to the end and leave a response. Pinging is currently not allowed.