



Salute - Bambino Gesù: genetica e intelligenza artificiale per le diagnosi "impossibili"

Roma - 27 mar 2025 (Prima Notizia 24) La metagenomica in microbiologia, metodo diagnostico 'del futuro', entra nella pratica clinica dell'Ospedale e salva la vita a piccoli pazienti

infettati da microrganismi insoliti.

Dal batterio della trota al fungo del grano: i microrganismi più insoliti o addirittura sconosciuti non sfuggono al nuovo approccio diagnostico basato sulla metagenomica, una tecnica di indagine genetica che all'Ospedale Pediatrico Bambino Gesù è già realtà clinica e che ribalta il modo tradizionale di individuare e trattare le infezioni. Grazie all'integrazione tra sequenziamento genomico avanzato, intelligenza artificiale e competenze multidisciplinari, è infatti possibile identificare anche patogeni mai osservati prima, garantendo diagnosi rapide e terapie mirate per i piccoli pazienti, soprattutto quelli affetti da patologie che deprimono il sistema immunitario e che li rendono esposti a infezioni purtroppo anche fatali. “La metagenomica – spiega il prof. Carlo Federico Perno, responsabile di Microbiologia e Diagnostica di Immunologia del Bambino Gesù – è la ricerca a 360 gradi di tutto il materiale genetico dei germi presenti in un campione, che si tratti di sangue, liquor, tessuti o altri fluidi corporei. Per confermare un sospetto clinico ora non si cerca più un singolo patogeno, ma si esplora tutto ciò che c'è: è la diagnostica del futuro che al Bambino Gesù è già stata trasferita nella pratica clinica di ogni giorno”. Una svolta resa possibile dalla presenza di un team dedicato di bioinformatici in grado di leggere le sequenze metagenomiche, trasformando in informazioni clinicamente utili le centinaia di milioni di dati prodotti dai macchinari di sequenziamento disponibili nei Laboratori della sede di Roma-San Paolo. In questo processo, gli algoritmi di intelligenza artificiale interpretano le informazioni, individuando la correlazione tra i patogeni e la sintomatologia del paziente. “La metagenomica ci ha permesso di diagnosticare casi di infezione rari e potenzialmente fatali” prosegue il prof. Perno. “Tra gli esempi emblematici, il caso di alcuni bambini colpiti da shock settico a causa del *Lactococcus garvieae*, un batterio della trota, estremamente atipico nell'uomo e per questa ragione mai ricercato o quello di un piccolo paziente immunocompromesso in cui un fungo del grano, l'*Ustilago maydis*, aveva causato un'infezione potenzialmente mortale. In entrambe le circostanze, grazie a questo test diagnostico globale siamo riusciti a identificare i due patogeni che altrimenti sarebbero rimasti invisibili e, grazie alla collaborazione multidisciplinare con i reparti clinici, a trattare tempestivamente i bambini, salvando loro la vita”. L'approccio metagenomico, inoltre, contribuisce a contrastare il fenomeno della resistenza antimicrobica: se durante l'indagine non si trova alcun patogeno, si evita l'uso inappropriato di antibiotici; al contrario, se si identifica un agente specifico, si interviene tempestivamente con una terapia mirata. “La metagenomica - conclude il prof.

Perno - non si limita a confermare sospetti ma indaga in profondità per scoprire anche elementi inaspettati. Proprio per questo, è destinata a diventare lo standard della diagnostica microbiologica a livello globale guidando i clinici verso scelte terapeutiche sempre più appropriate ed efficaci. La "ricetta" per il suo utilizzo nella clinica richiede alcuni ingredienti essenziali, in primis la strumentazione avanzata, poi l'intelligenza artificiale, ma soprattutto la piena collaborazione tra i reparti dell'Ospedale. Grazie a questa essenziale interazione, infatti, possiamo guardare al futuro delle infezioni con un ragionevole ottimismo".

(Prima Notizia 24) Giovedì 27 Marzo 2025