European Reference Network
for rare or low prevalence complex diseases

Network
Neuromuscular Diseases (ERN EURO-NMD)

Member
Assistance Publique–Hôpitaux de Paris, Hôpital Pitié-Salpêtrière — France

Newborn Screening in Neuromuscular Diseases

Satellite Scientific Symposium organized by ERN EURO-NMD

March, 6th 2025

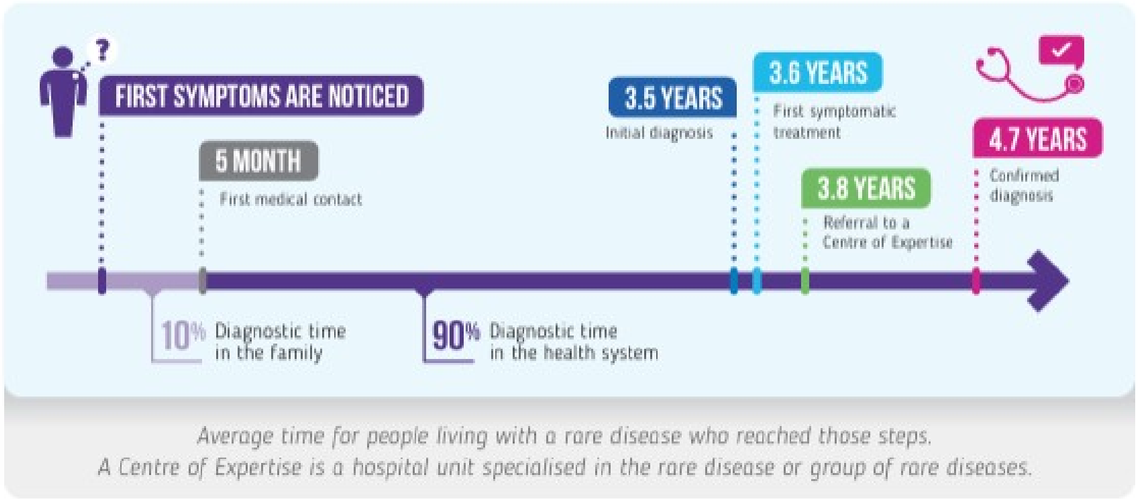
Genetic newborn screening through targeted gene panel and WGS: the Screen4Care approach

Fernanda Fortunato, MD, PhD fellow
Medical Genetics Unit
Dept. of Medical Sciences, University of Ferrara, Italy

Funded by the European Union

RARE DISEASES IN EU: NUMBERS AND THEIR IMPACT ON NEWBORNS SCREENING

Average time between first symptoms and further steps of the diagnostic odyssey



Average time for people living with a rare disease who reached those steps.
A Centre of Expertise is a hospital unit specialised in the rare disease or group of rare diseases.

NBS dimension in EU (2020 EU data source)

- EU Inhabitants: 447.000.000
- Newborn/Year: **4.000.000**

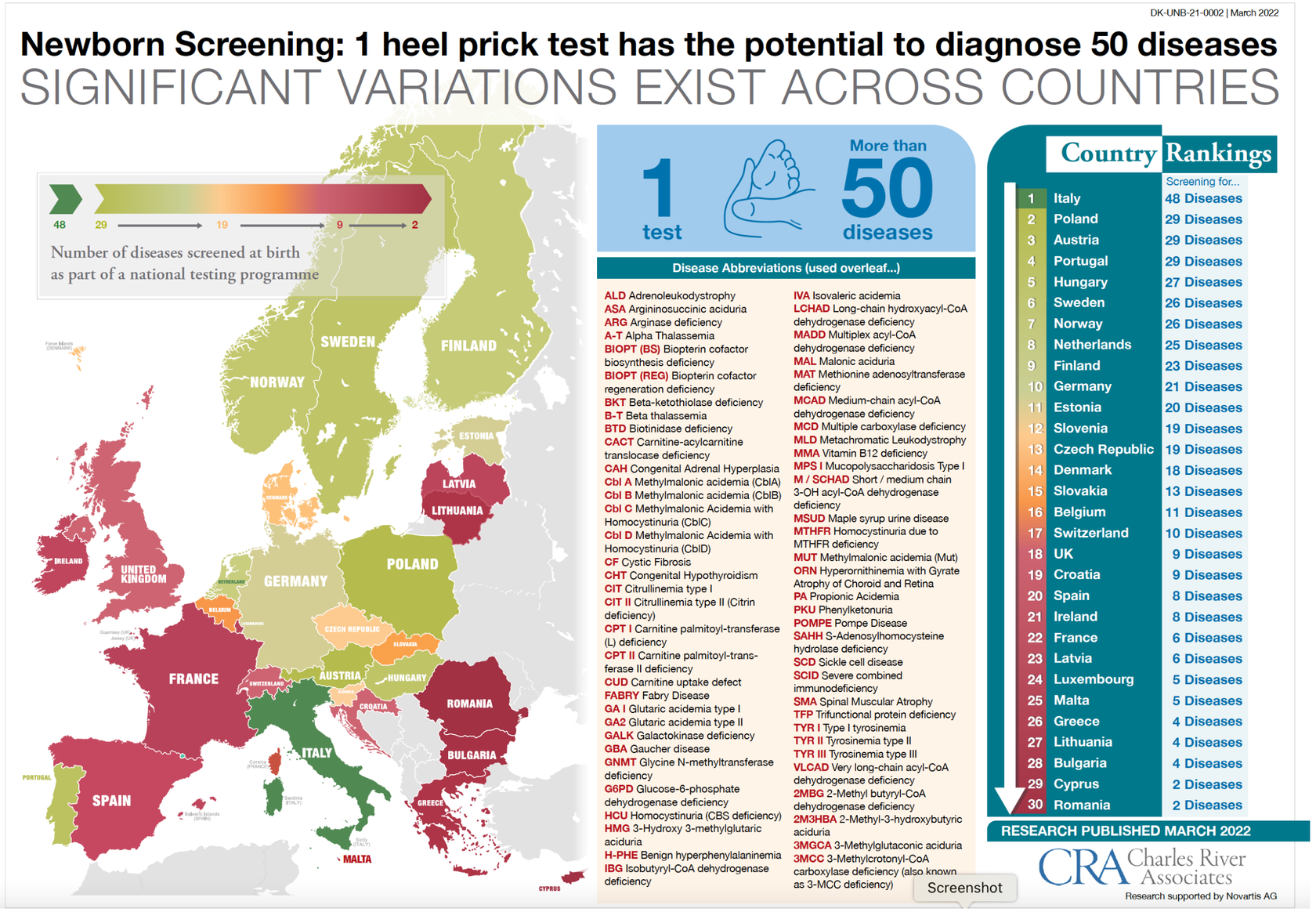
RDs: 6-8% of **EU population**

- **27-36 million persons**
- **72 %** are **genetics**

Key findings from a Rare Barometer Survey, EURORDIS

Difficulties associated with the diagnostic odyssey

NBS:WHERE ARE WE TODAY IN EU?



Italian Health Ministery Decree –

Decreto Legge n. 162 del 2019:

de inition of **48 mandatory diseases (SNE or Extended newborn screening)** to be screened (**metabolic** and **genetic screening**)

CHALLENGES AND GAPS TO BE ADDRESSED TO ENHANCE THE ROLE OF GENETIC NEWBORN SCREENING (gNBS)

WHY GENETIC NEWBORN SCREENING

- Novel **therapies** for **RDs** getting **beyond metabolic diseases**
- Novel methods as **high-throughput genetic strategies**
- Applicable to "**hundreds**" **RDs**
- Avoiding **diagnostic odyssey**

CHALLENGES

- **Treatability** VS **Actionability** concepts
- **High scale genetic screening**
- Standard of **care** and **prevention**

GAPS

- Data **ownership**
- Data **storage**
- Genetic **strategies**
- **Ethical** issues
- Turnaround **reporting time**
- **Costs**

Neonatal screening is an important preventive measure for the wellbeing of newborns and their families

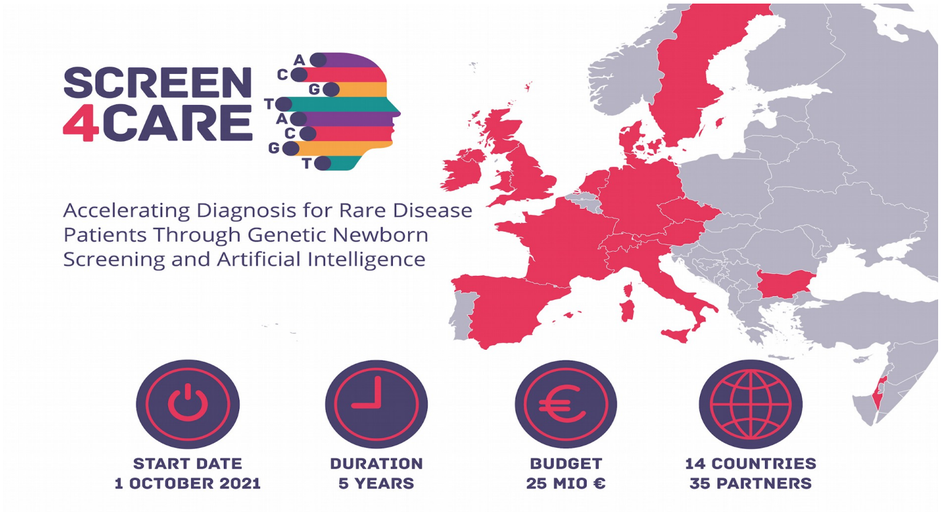
SCREEN 4CARE

Shortening the path to rare disease diagnosis by using newborn genetic screening and digital technologies

AN EU-IHI FUNDED RESEARCH PROJECT 2021-2026

Alessandra Ferlini
EU
Scientific Coordinator

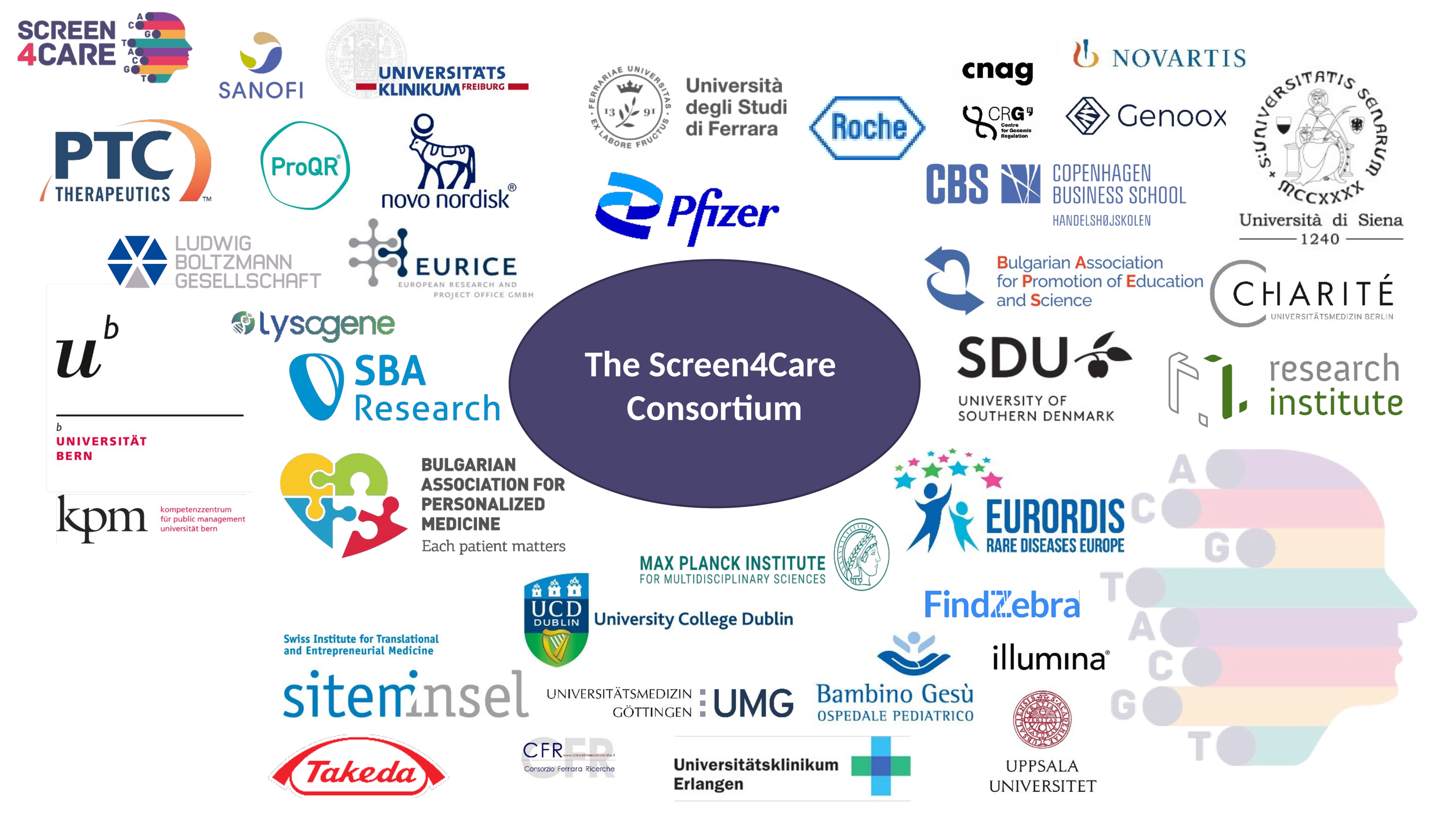
Università degli Studi di Ferrara



Aldona Zygmunt
EFPIA
Project Leader

Pfizer

This project has received funding from the Innovative Medicines Initiative 2 Joint Undertaking (JU) under grant agreement No 101034427.
The JU receives support from the European Union's Horizon 2020 research and innovation programme and EFPIA.


The Screen4Care Consortium

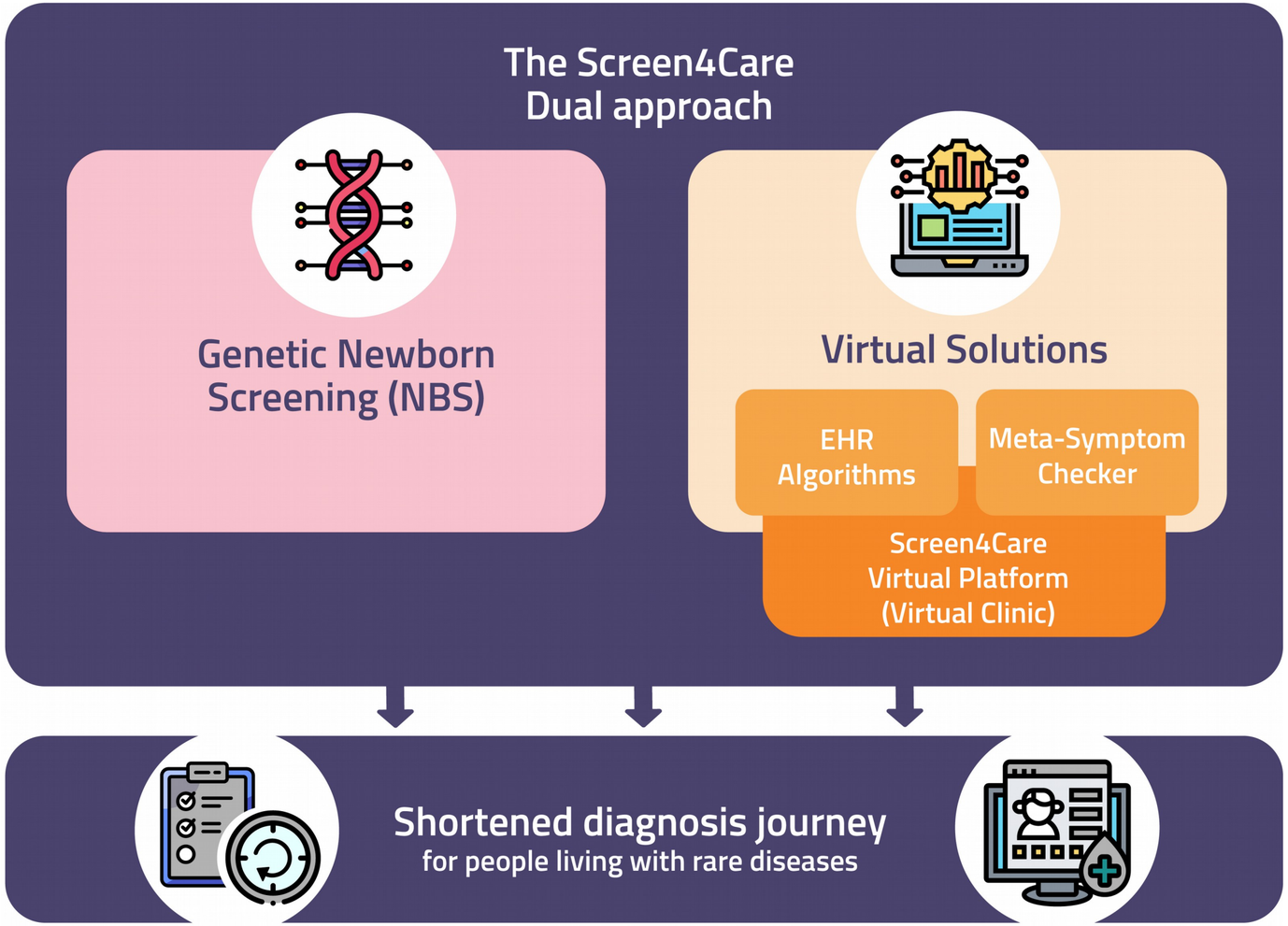
SCREEN4CARE PROJECT

5
YEARS OF DURATION

25
MIO EURO BUDGET

14
COUNTRIES

37
PARTNERS



SCREEN4CARE PROJECT: PILLARS AND MILESTONES

Knowledge about **NBS EU ecosystem (landscaping RDs initiatives)**

- **Champion** a sustainable **genetic NBS framework** for **RD early diagnosis (Treatable and Actionable)** in about **18.000 newborn** in **EU countries**
- **Offering Whole Genome Sequencing** to **all early symptomatic babies (post-screening, two-tier approach)**
- **NEW!!!! Whole genome screening for gNBS**

Improve accuracy & speed of **patient diagnosis** using **innovative digital tools**

MILESTONE: GENETIC NEWBORN SCREENING

- **Champion** a sustainable **genetic NBS framework** for **early diagnosis (Treatable and Actionable)** in about **18.000 newborn** in **EU countries**
- **Targeted gene panel** and **WGS "*in silico*" (panel *in silico* with WGS backbone)**
- **Offering Whole Genome Sequencing (WGS)** to **all early symptomatic babies (post-screening, two-tier approach)**

Countries involved:

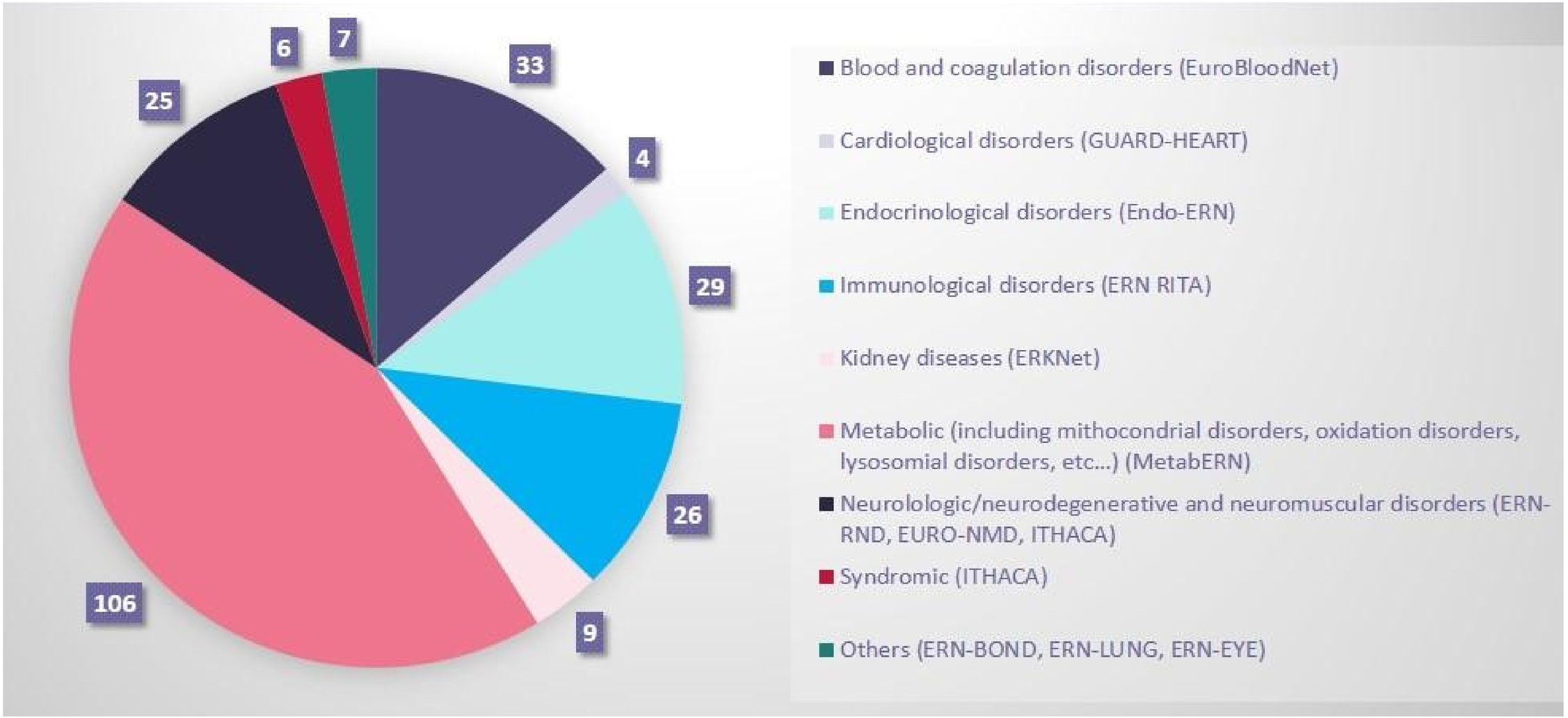
France (Dijon), **Italy** (Rome, Ferrara), **Germany** (Freiburg, Gottingen, Erlangen, Berlin^), **Greece** (Thessalonica)*, **Czeck Republic** (Brno)*, **Ireland** (Dublin) *

**Material Transfer Agreement signing in progress*

WP3 studies ethical applications:

- **TREAT-panel** and **WGS: approved in Italy, France** and **Germany: 18.000 infants**
- **NBS WGS (in silico TREAT panel) approved in Italy (Ferrara): about 1000 infants**
- **ACT-panel: rejected (revisions requested) in Italy (Ferrara)**

TREAT PANEL: PHENOMICS



TREAT PANEL: CUSTOM DESIGN

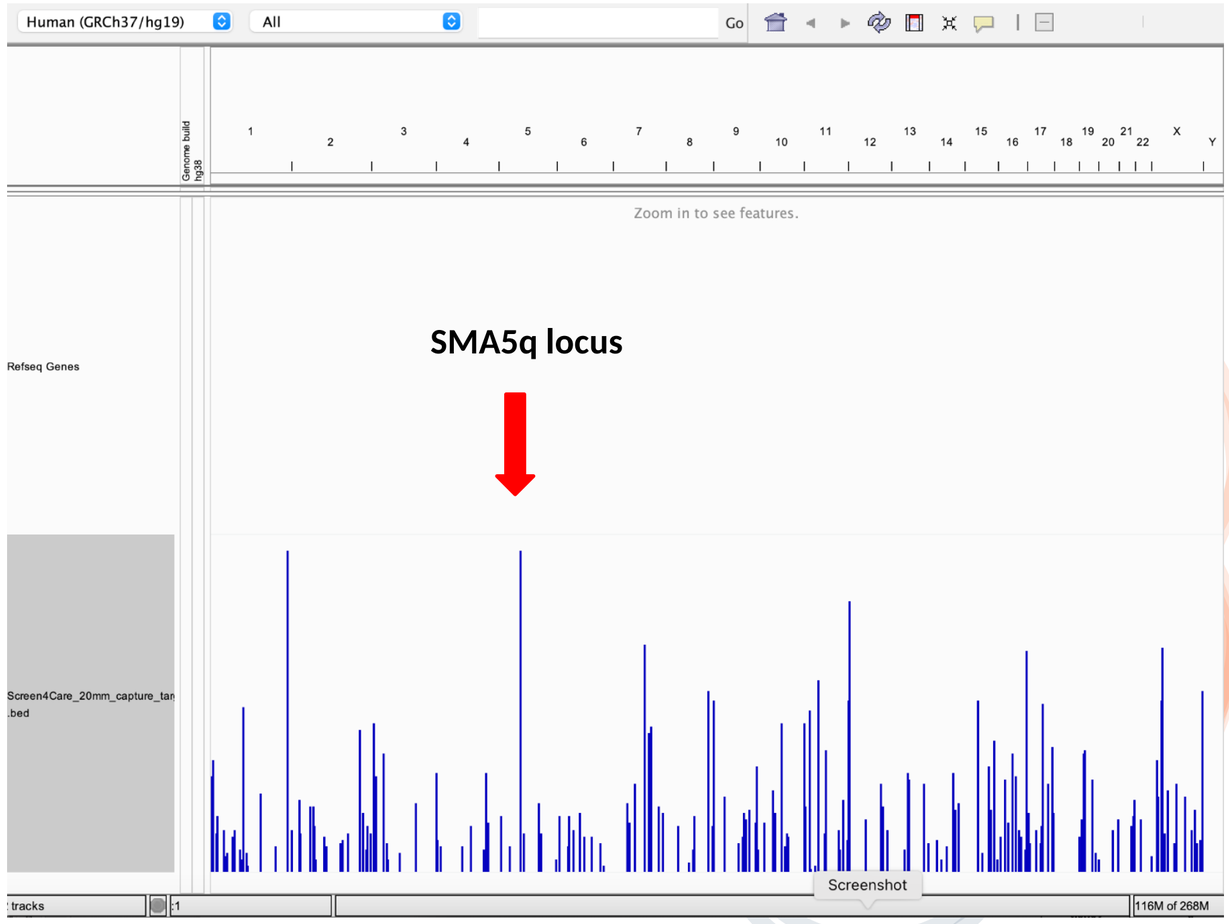
The design of TREAT panel is based on:

A system of robust criteria and scoring for prioritization (from 0 to 2)

- **TREATability:** approved treatment by EMA (yes or no)
- **Disease onset:** Prioritized pediatric-onset versus adult-onset diseases
- **Disease severity:** Prioritized diseases with higher probability of causing significant health problems
- **Penetrance:** Prioritized diseases with ≥ 80% of penetrance
- **Clinical validity:** Prioritized genes with known pathogenic variants and a clear genotype-phenotype correlation

(Fleyers et al, Orphanet J, under revision)

Custom design : TREAT PANEL capture target



TREAT PANEL: THE SMA COMPLEX LOCI

TREAT panel captures the entire region including *SMN2* - intergenic - *SMN1* genes

SCREEN 4CARE

Genetic & Genomic NBS (gNBS) Pipeline

Ethical approvals Recruitment

Information to parents through videos, flyers, FAQs at checkpoints (CKPTs)

«Early» CKPT: 1st half (manifestation of interest)

AND/OR

«Major» CKPT: pre-delivery meetings (manifestation ofi nterest)

AND/OR

Birth Sites

«Rescue» CKPT: **Post-birth** DBS collection Infromed cosent

Birth Sites

S4C Recruiting center

Dried blood spot sampling

DBS dedicated Card

Scientific report

cnag

Genoox

Data

HUB Sequencing OPBG Rome

WGS

Pseudo-anonymized DBS sample

Scientific Report To Birth Center

DBS card delivery to OPBG HUB

Pseudo-anonymized DBS Sample S4C card

Diagnosis confirmation

Variants' evaluation and technical validation

Negative result:written/digital information to the couple

Screen4Care line

Positive

RD Clinical referring centers and ERNs

Diagnostic Report and diagnosis communication Follow up Access to Therapy Standard of Care

NEGATIVE gNBS SYMPTOMATIC BABIES

VUS

ERDERA and other EJP projects collaboration for functional studies

PARENTS/INFANTS

PREGNANCY | BIRTH | NEWBORNS | PAEDIATRIC PATIENTS

OPERATIONAL PROCEDURES FOR S4C-ERN INTERACTION

Involved ERN for TREAT panel

TREAT PANEL: PHENOMICS

Category	Total number of genes (out of 245) and associated ERN
Blood and coagulation disorders	33 - EuroBloodNet
Cardiological disorders	4 - GUARD-HEART
Endocrinological disorders	29 - Endo-ERN
Immunological disorders	26 - ERN RITA
Kidney diseases	9 - ERKNet
Metabolic (including mithocondrial disorders, oxidation disorders, lysosomial disorders, etc…)	106 - MetabERN
Neurolologic/neurodegenerative and neuromuscular disorders	25 - ERN-RND, EURO-NMD, ITHACA
Syndromic	6 - ITHACA
Others	7 - ERN-BOND, ERN-LUNG, ERN-EYE

In all infants resulted **positive** at **TREAT-panel** and **WGS technical validation** of the **panel result** will be carried out **within S4C**

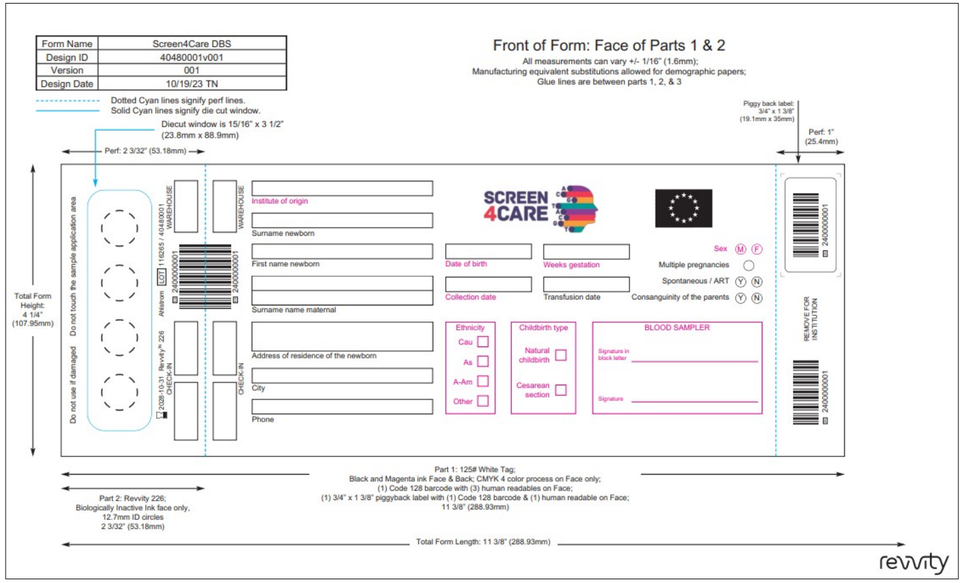
All infants with **validated results** at **TREAT-panel** and **WGS** will be referred to the competent ERN (phenomics) to get access to the ***standard of care*** **procedures, clinical diagnosis** and **treatment**

Aims of these **operational procedures** are:

- to define **modalities** and **strategies** to address patients to **ERN center**
- to clarify **responsibilities/tasks** of **S4C** and **ERN centers**

S4C-ERN collaborating paper (Genetic newborn screening: ERNs' transversal operational pipelines) in preparation (to be submitted to PlosOne by end of June)

OPERATIONAL PROCEDURES FOR S4C-ERN INTERACTION



Operational procedures with **Unit of Obstetrics and Gynecology and Neonatology finalized,** in particular:

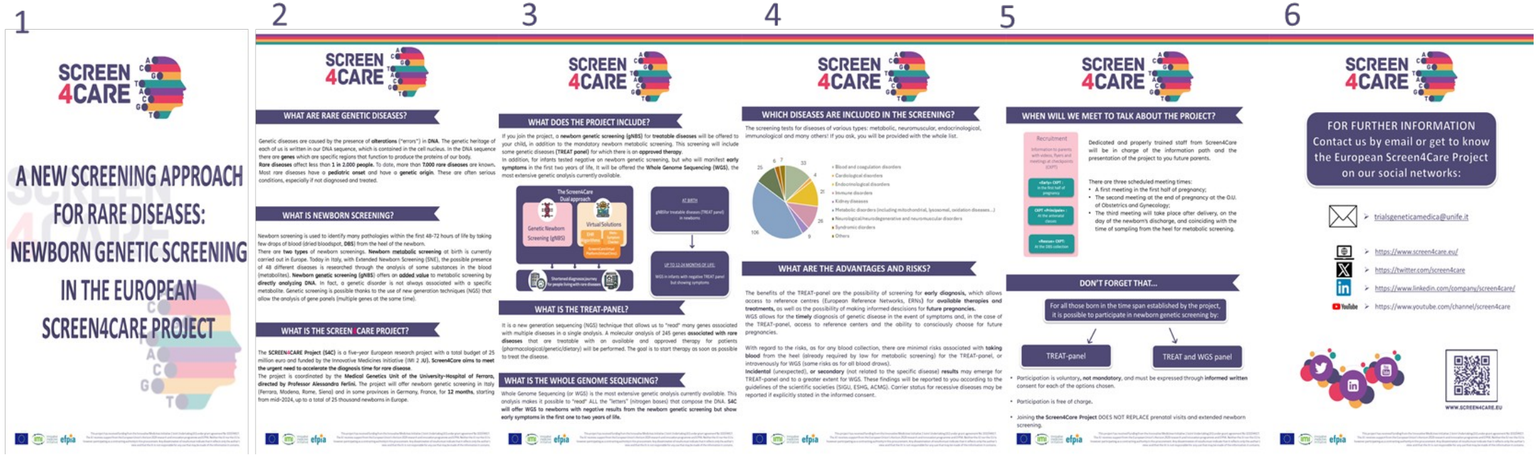
- **Collection of informed consent**
- **Collection of Extra S4C DBS card**

Enrollment of newborns started in Ferrara (Italy) in December 2024 and in Dijon (France) in January 2025

Dissemination of information through:

- **S4C Website**
- **FAQ** (Italian, English, Arabic, Urdu, Chinese)
- **Flyers** (Italian, English, Arabic, Urdu, Chinese)

at **dedicated Checkpoints (CKPTs)**



S4C INFORMATION MATERIAL IN SEVERAL LANGUAGES

Flyers (Italian, English, Arabic, Urdu, Chinese)

S4C INFORMATION MATERIAL IN SEVERAL LANGUAGES

عمومی سوالات

1) جینیاتی بیماریاں کیا ہیں؟

نایاب بیماریاں جینیاتی اساس کی حامل ہوتی ہیں (تقریباً 85%) اور یہ DNA میں موجود تغیرات ("تفاوتی") کی وجہ سے ہوتی ہیں۔

ہمارا جینیاتی ورثہ DNA کی ترتیب میں لکھا ہوتا ہے، جو ہمارے جسم کے خلیوں کی نیوکلیس میں موجود ہوتا ہے اور مخصوص ڈھانچوں میں پیک ہوتا ہے جنہیں کروموسوم کہا جاتا ہے۔ یہ کروموسوم **جینز** کے حامل ہوتے ہیں، یعنی مخصوص حصے جو پروٹین بنانے کے لیے کام آتے ہیں جن سے ہمارا جسم بنا ہوتا ہے۔

وراثی مونوجینک بیماریاں ایک **واحد جین** میں تبدیلیوں کی وجہ سے ہوتی ہیں؛ اس کی مثالیں انیمیا میڈیٹرانی، سسٹک فائبروسس اور ڈوشین مسکولر ڈسٹروفی ہیں۔ مونو جینک بیماریاں **مالیکیولر جینیٹک کے تجزیے** کے ساتھ مطالعہ کی جاتی ہیں۔

2) جینیٹک بیماریاں کتنی عام ہیں؟

جینیٹک بیماریاں نایاب ہیں... لیکن اتنی نایاب نہیں! درحقیقت، ان کی تعداد **7,000 سے زیادہ** ہے۔
ہر جینیٹک بیماری نایاب ہے (یہ 2000 افراد میں سے 1 سے کم میں پائی جاتی ہے)، لیکن مجموعی طور پر یہ **17 افراد میں سے 1** کو متاثر کرتی ہے۔
یورپی یونین میں یہ **36 ملین افراد** کو متاثر کرتی ہیں۔
زیادہ تر نایاب بیماریوں کا آغاز **بچپن** میں ہوتا ہے۔
تشخیص کے لئے اوسط وقت **5 سال** ہے!
Screen4Care پروجیکٹ کا مقصد نایاب بیماریوں کی تشخیص کو تیز کرنا ہے، یعنی پیدائش کے تھوڑی دیر بعد بچوں کے اسکریننگ کے ذریعے مونو جینک بیماریوں کی جلد تشخیص کرنا ہے۔

3) کونسی نوزائیدہ جانچ فی الحال اٹلی میں دستیاب ہے؟

اٹلی میں فی الحال **وسیع نوزائیدہ جانچ (SNE)** دستیاب اور لازمی ہے، جو 40 سے زائد بیماریوں (جینیاتی، اینڈوکرائن اور میٹابولک) کی موجودگی کی جانچ کرتی ہے، جو اگر جلدی شناخت نہ کی جائیں تو بچے کی نشوونما پر منفی اثر ڈال سکتی ہیں۔ اٹلی یورپ میں ان بیماریوں کی تعداد کے لحاظ سے سب سے آگے ہے جو جانچ میں شامل ہیں۔

48 سے 72 گھنٹوں کے اندر اندر پیدائش کے بعد، ہر بچے کو ایڑی پر ایک چھوٹا سا چبھونا دیا جاتا ہے تاکہ کچھ خون کے قطرے ایک خاص **جاذب کاغذ (DBS)** پر جمع کیے جا سکیں، جو کہ علاقے کے متعلقہ اسکریننگ سینٹر کی لیبارٹری میں ایک سادہ اسکریننگ ٹیسٹ کرنے کی اجازت دیتا ہے۔

4) یورپی پروجیکٹ Screen4Care کیا ہے؟ یہ کیا پیش کرتا ہے؟

ریسرچ پروجیکٹ Screen4Care، جو 2021 میں قائم ہوا، ایک یورپی کنسورشیم ہے جو 5 سال تک جاری رہے گا۔ Screen4Care پراجیکٹ یورپ یونین کی یونیورسٹیوں اور دواسازی کمپنیوں، اس کے علاوہ EURORDIS، نایاب بیماریوں کے مریضوں کی ایسوسی ایشن کو شامل کرتا ہے۔ پراجیکٹ کا سائنسی کوآرڈینیٹر یونیورسٹی آف فیرارا ہے۔ پروجیکٹ کا مقصد نادر جینیاتی بیماریوں کی تشخیص کے وقت کو **ڈیجیٹل ٹیکنالوجیز اور نوزائیدہ جینیاتی اسکریننگ کے استعمال کے ذریعے** کم کرنا ہے۔

5) اسکریننگ نوزائیدہ میٹابولیک اور نوزائیدہ کی جینیٹک اسکریننگ میں کیا فرق ہے؟

نوزائیدہ بچوں کی **میٹابولک اسکریننگ پیدائش** کے وقت انجام دی جاتی ہے جس میں نومولود کے ایڑھی سے خون کے چند قطرے لے کر جانچ کی جاتی ہے۔ یہ اسکریننگ خون میں موجود کچھ مواد (جنہیں **میٹابولائٹس** کہا جاتا ہے) کا تجزیہ کر کے کچھ معروف نایاب

疑难解答

1) 遗传性疾病指的是什么？

约 85%的罕见遗传性疾病因 DNA 突变（“错误”）引起。

我们每个人的遗传特征保存在 DNA 序列中，而 DNA 则存在于细胞核内名为“染色体”的特殊结构中。这些染色体包含无数**基因**，而特定的基因片段用于在人体内生成蛋白质。

单基因遗传性疾病，例如地中海贫血、囊性纤维化和杜氏肌营养不良症即源于单个基因的突变。通过**分子遗传学分析**即可筛查单基因遗传疾病。

2) 患有遗传性疾病的机率有多高？

患有遗传性疾病的机率不高，但此类疾病*并不罕见*！事实上，已确定的遗传性疾病**超过 7,000 种**。
每一种遗传性疾病的发病率不高，每 2000 人中少于 1 人，但总体患病率约为 **1/17**。
欧盟境内的患者人数约为 **3600 万人**。
大多数罕见疾病自**婴幼儿阶段**病发。
而接受诊断的平均年龄大约为 **5 岁！**
Screen4Care 项目的目标是通过新生儿基因筛查加快罕见病的诊断流程，即对出生不久的婴儿开展筛查，及早发现一些单基因疾病。

3) 意大利目前采用的新生儿筛查方式是什么？

意大利目前且强制采用的方式为**大范围新生儿筛查（SNE）**，可以筛查出 40 余种疾病（遗传、内分泌和代谢疾病），若不及早发现，这些疾病可能会对婴儿的发育带来不利影响。就疾病筛查数量而言，意大利位列欧洲前列。

所有婴儿在出生后的 48-72 小时内，即会从足跟处采取数滴血液并滴在一张特殊的**吸取试纸（DBS-干血点法）**上，由大区内的标杆筛查中心实验室进行一次简单的筛查。

4) 什么是 Screen4Care 欧洲项目？具体内容是什么？

Screen4Care 研究项目始创于 2021 年，是一个为期 5 年的欧洲联合项目。 Screen4Care 项目涉及欧洲各地的大学、制药公司以及罕见病患者协会 EURORDIS。 费拉拉大学担任项目的科学协调方。项目的目标是：通过**数字化技术和新生儿基因筛查**，减少罕见遗传性疾病的诊断时间。

5) 新生儿代谢筛查和新生儿基因筛查的区别是什么？

新生儿代谢筛查需要在刚出生后从新生儿的脚后跟处取数滴血。这种筛查可以对血液中存在的某些物质（称为**代谢物**）进行分析，识别出一些已知的罕见疾病。这种筛查不一定是遗传分析，而是一种可以有效识别某些代谢疾病的技术。

FAQ

1) What are genetic diseases?

Rare diseases are genetic in origin (about 85%) and are caused by the presence of alterations ("errors") in DNA.

The genetic heritage of each of us is written in our DNA sequence, which is contained in the nucleus of our body cells and is packaged in particular structures called chromosomes. These chromosomes contain **genes**, which are specific portions that are used to make the proteins we are made of.

Monogenic hereditary diseases are caused by mutations in a single gene; examples include Mediterranean anemia, cystic fibrosis, and Duchenne muscular dystrophy. Monogenic diseases are studied with **molecular genetic analyses**.

2) How frequent are genetic diseases?

Genetic diseases are rare... but not *that* rare! In fact, there are **more than 7,000** of them.
Each genetic disease is rare (found in less than 1 in 2000 people), but overall they affect **1 in 17 people**. They involve **36 million people** in the European Union.
Most rare diseases have a **pediatric onset**.
The average time to reach a diagnosis is 5 **years**!
The goal of the Screen4Care Project is to accelerate the diagnosis of rare diseases through neonatal genetic screening which means screening babies shortly after birth for the early identification of some monogenic diseases.

3) Which newborn (metabolic) screening is currently available for all newborns in Italy?

Extended newborn screening is currently available and mandatory in Italy: it checks for more than 40 diseases (genetic, endocrine and metabolic) which, if not recognized early, could negatively affect the child's development. Italy is first in Europe for the number of diseases included in the screening.

Within 48-72 hours of birth, all babies are given a small puncture in the heel in order to collect a few drops of blood on a special **absorbent card (DBS)**, which allows a simple screening test to be carried out at a laboratory of the region's reference screening center.

4) What is the European Screen4Care Project? What does it propose?

The Screen4Care Research Project, created in 2021, is a European Consortium, which will last 5 years. The Screen4Care project involves universities and pharmaceutical companies from all over Europe as well as

الأسئلة الشائعة

1) ما المقصود بالأمراض الجينية؟

الأمراض النادرة تكون جينية المنشأ (85% تقريبًا)، وتحدث بسبب وجود تغيرات («أخطاء») في الحمض النووي الريبوزي منقوص الأكسجين.

الشريط الوراثي لكل شخص منا مكتوب في تسلسل الحمض النووي الريبوزي منقوص الأكسجين الموجود في أنوية خلايا أجسامنا، ومعبأ داخل هياكل خاصة تُسمى الكروموسومات. تحتوي هذه الكروموسومات على **الجينات**، أي على أجزاء نوعية تعمل على إنتاج البروتينات، التي نتكون منها.

الأمراض الوراثية **أحادية الجين** تحدث بسبب طفرات في جين واحد؛ من الأمثلة على ذلك فقر دم حوض البحر الأبيض المتوسط والتليف الكيسي والحثل العضلي الدوشيني. تُدرَس الأمراض أحادية الجين من خلال **التحليل الوراثي الجزيئي**.

2) ما مدى شيوع الأمراض الجينية؟

الأمراض الجينية نادرة...لكنها ليست نادرة جدًا! فعليًا، يوجد **أكثر من 7000** مرض.
كل مرض جيني يتسم بالندرة (يحدث في أقل من شخص واحد من كل 2000)، لكنها في المجمل تصيب **شخص واحد من كل 17**.
تصيب الأمراض الجينية في الاتحاد الأوروبي **36 مليون شخص**.
أغلب الأمراض النادرة تبدأ في الظهور في **سن الطفولة**.
متوسط المدة اللازمة للوصول إلى تشخيص تبلغ **5 سنوات!**
الهدف من مشروع Screen4Care هو تسريع تشخيص الأمراض النادرة عن طريق الفحص الجيني لحديثي الولادة، أي عمل فحص للأطفال بعد فترة وجيزة من الولادة، من أجل التعرف المبكر على بعض الأمراض أحادية الجين.

3) ما فحص حديثي الولادة المتوفر حاليًا في إيطاليا؟

يتوفر حاليًا في إيطاليا **الفحص الموسع لحديثي الولادة**، وهو فحص إلزامي ويتحقق من وجود أكثر من 40 مرضًا (جيني وأيضي وخاص بالغدد الصماء)، والذين إذا لم يتم التعرف عليهم مبكرًا، قد يؤثرون بالسلب على نمو الطفل. تحتل إيطاليا المركز الأول في أوروبا من ناحية عدد الأمراض التي يشملها الفحص.

في غضون 48-72 ساعة بعد الولادة، يتم عمل وخزة صغيرة لجميع الأطفال في الكعب، من أجل الحصول على **بضع قطرات** من الدم على **ورق نُشّاف خاص (اختبار بقعة الدم المجففة «DBS»)**، ما يتيح تنفيذ اختبار فحص بسيط لدى أحد معامل مركز الفحص المرجعي في الإقليم.

4) ما المقصود بالمشروع الأوروبي Screen4Care؟ وماذا يقترح؟

تم تأسيس مشروع البحث Screen4Care عام 2021، وهو التحالف أوروبي سيستمر لمدة 5 سنوات. مشروع Screen4Care يضم جامعات وشركات أدوية من أوروبا بالكامل، إضافة إلى المنظمة الأوروبية للأمراض النادرة «EURORDIS»، ورابطة المرضى للأمراض النادرة. جامعة فيرارا «Ferrara» هي المنسق العلمي للمشروع. الهدف من المشروع هو تقليل مدد تشخيص الأمراض الجينية النادرة عبر استخدام **تكنولوجيات رقمية والفحص الجيني لحديثي الولادة**.

5) ما الفرق بين الفحص الأيضي لحديثي الولادة والفحص الجيني لحديثي الولادة؟

الفحص الأيضي لحديثي الولادة يتم عند الولادة عن طريق سحب قطرات دم من كعب الطفل حديث الولادة. هذا الفحص يتيح التعرف على بعض الأمراض النادرة المعروفة عن طريق تحليل بعض المواد الموجودة في الدم (المعروفة باسم **المستقلبات**). الأمر لا يتعلق بالضرورة بتحليل جيني، وإنما على الأغلب بتقنية تتيح التعرف بكفاءة على بعض الأمراض الأيضية.

FAQ (Italian, English, Arabic, Urdu, Chinese)

TREAT PANEL *IN SILICO* WITH WGS BACKBONE: SUB-STUDY

- The objective is the application of **WGS** as a **technical validation tool** of a **NGS custom panel** (**TREAT panel**) in a **separate cohort** (**1000 newborns**)
- In this "**sub-study**", the same **information**, **dissemination** and **technical methods** of the **TREAT panel** will be adopted

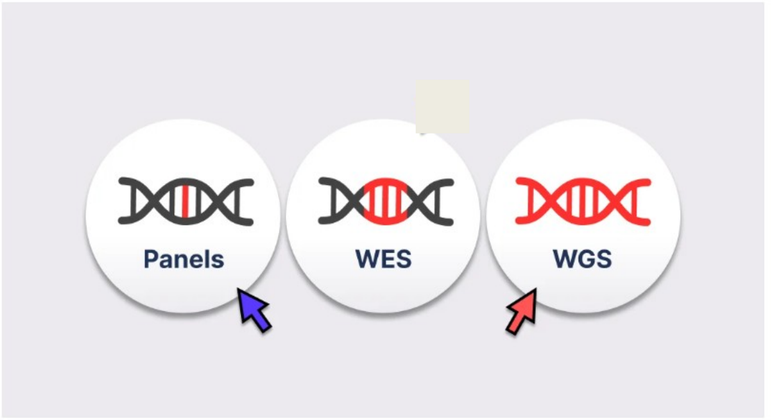
- The application of **WGS** as a **technical validation tool** represents an **absolute novelty** in the **NBS panorama**
- This type of approach **minimizes** the **amount of data generated** and the **presence of VUS**
- It significantly **reduces** the risk of "**incidental findings**", thus proving to be **ethically acceptable**

- Compared to targeted gene panels, this approach offers the great potential to **revisit genomic data** in the **future** with **improved screening algorithms** or as **new treatments** become **available**

WGS will be carried out with the sole purpose of validating the technical "accuracy" of a targeted gene panel

TREAT PANEL vs TREAT PANEL IN SILICO WITH WGS BACKBONE

- **Technical assessment** of the **TREAT panel *in silico*** with **WGS backbone**
- Comparison of **feasibility** and **detection rate**
- Comparison of **gene coverage**
- Evaluation of **number** and **type of reported variants**
- Assessment of **couples/expecting parents' compliance** to a **WGS based screening test** (assessed through parent's decision to accept/decline the TREAT panel when WGS as testing method is proposed)



To demonstrate the **feasibility** and **sustainability** of **WGS** as a **technical validation tool** of a **targeted gene panel** could be **the first step** in a **wider application, not limited to gNBS**

Study approved by Emilia-Romagna (Italy) Ethical Committee on January 2025

TAKE HOME MESSAGES

- **Screen4Care (S4C)** focuses on **accelerating RD diagnosis** through **two central pillars: genetic NBS (gNBS)** and **AI-based tools**
- It aims at **planning, designing, testing** and **validating** a **comprehensive scheme** for **gNBS**

- **gNBS** will be carried out by a **two-tier step:**

➢ **Targeted gene panel** and **WGS "*in silico*"** in **18.000 infants**

➢ **Post-gNBS whole genome sequencing** in **early symptomatic infants**

- The use of **innovative digital tools** will **improve accuracy & speed** of **patient diagnosis**

- **European Reference Networks** may have the **high added value** to **facilitate patients' referral** to **expertise and quality services**
- Through **coordinated work** between **Screen4Care** and **ERNs members, operational procedures** are **in progress** to ensure **timely access** to the **optimal standard of care** and **available treatments** for **RD patients**

ERN collaboration and interaction with S4C project is vital for screened infants

FOLLOW #screen4care

- https://www.screen4care.eu/
- https:/twitter.com/screen4care
- https://www.linkedin.com/company/screen4care/
- https://www.youtube.com/channel/screen4care

THANKS FOR YOU ATTENTION!