

*In occasione della “Giornata delle Malattie Rare” importante sottolineare il ruolo chiave degli screening neonatali per la diagnosi precoce di oltre 40 malattie metaboliche rare*



Roma, 29 febbraio 2016 – Si celebra oggi la nona edizione della “Giornata delle Malattie Rare”, istituita da EURORDIS – la federazione europea che dà voce a circa 30 milioni di persone colpite da malattie rare – per sensibilizzare pazienti, istituzioni e cittadini su queste patologie e su ciò che comportano nella vita di chi ne è colpito.

Una malattia rara ha un’incidenza inferiore a una determinata soglia definita dalla legislazione europea. È il caso della Tirosinemia di tipo 1, rara disfunzione del metabolismo degli aminoacidi che colpisce meno di 1 bambino ogni 100.000 nati. Una patologia che può presentarsi alla nascita o più tardivamente, caratterizzata da un deficit dell’enzima *fumarilacetoacetato idrolasi*, coinvolto nel metabolismo dell’aminoacido tirosina.

“Oltre all’accumulo della tirosina, la malattia porta alla formazione di una sostanza chiamata succinilacetone, molto tossica per il fegato e i reni – spiega il dott. Carlo Dionisi Vici, Direttore del reparto di Patologia Metabolica dell’Ospedale Pediatrico Bambino Gesù di Roma e Presidente della SIMMESN (Società Italiana per lo Studio delle Malattie Metaboliche Ereditarie e lo Screening Neonatale) – Tossicità che, in caso di diagnosi tardiva, può portare allo sviluppo di un cancro al fegato. In Quebec, dove la malattia è più diffusa, ma anche in un recente studio multicentrico europeo su oltre 150 pazienti, si è visto che più tardiva è la diagnosi e il conseguente trattamento, più è alta la possibilità di sviluppare il tumore, mentre la diagnosi precoce in epoca neonatale azzerava quasi del tutto questo rischio”.

Per questo, è fondamentale lo screening alla nascita per le malattie metaboliche: basta il prelievo di una goccia di sangue del bambino, analizzata tramite spettrometro di massa tandem. “L’innovativo ‘Screening Neonatale Esteso’ è uno strumento che permette di leggere contemporaneamente gli aminoacidi e le acilcarnitine, fornendo una fotografia del profilo metabolico del neonato – continua l’esperto – È possibile identificare oltre 40 malattie diverse. Individuare la tirosinemia di tipo 1 precocemente può salvare la vita del bambino”.

Allo screening neonatale esteso delle malattie metaboliche, secondo l’ultimo rapporto pubblicato dalla SIMMESN, accede solo il 40% dei nuovi nati in Italia, con una distribuzione sul territorio nazionale a “macchia di leopardo”. “Lo screening neonatale ‘tradizionale’, invece, è un’analisi obbligatoria per la fenilchetonuria, l’ipotiroidismo e la fibrosi cistica; in alcune regioni è disponibile quello esteso che permette di indentificare numerose altre malattie tra cui la *Tirosinemia di tipo 1* – spiega ancora Dionisi Vici – Nel Lazio, per esempio, dei circa 50.000 bambini nati ogni anno, meno della metà vengono

sottoposti a questo secondo tipo di screening. A livello nazionale, invece, sono poco più di 200.000 sul mezzo milione di nuovi nati. Situazione che dovrebbe trovare una soluzione quest’anno grazie a una serie di novità in ambito legislativo che prevedono l’inserimento dello screening neonatale esteso per le malattie metaboliche nei Livelli Essenziali di Assistenza – LEA”.

La *Tirosinemia di tipo 1* è “curabile a vita” grazie a un trattamento che blocca la produzione del succinilacetone, un composto altamente tossico che favorisce la comparsa del tumore. Si tratta di una terapia “somministrata in combinazione a una dieta a basso contenuto di tirosina – continua il Dottore – che necessita di un monitoraggio costante. I parametri da tenere sotto controllo sono: il livello del farmaco e della tirosina nel sangue e l’eventuale presenza di succinilacetone”.

Monitoraggio che, a partire dal 2014, è garantito gratuitamente in Italia, grazie a un servizio offerto dall’Unità Operativa di Patologia Metabolica dell’Ospedale Bambino Gesù. “Il paziente deve semplicemente porre una goccia di sangue su un foglio di carta assorbente e spedirlo presso i nostri laboratori – continua Dionisi Vici – Non c’è bisogno di spostare il bambino, una volta svolte le analisi, il referto viene inviato ai colleghi che hanno in cura il paziente per fare i necessari aggiustamenti terapeutici”.

Gli esami sono condotti presso il nuovo polo di diagnostica avanzata e ricerca del Bambino Gesù, dotato di strumentazioni all’avanguardia. “Uno dei laboratori è dedicato alle patologie metaboliche ed è lì che viene portata avanti l’attività di monitoraggio – continua l’esperto – Bisogna investire sulle malattie del metabolismo: il nostro scopo è fare ricerca per mettere a punto nuovi metodi capaci di diagnosticare prima malattie complesse e rare e di monitorare in maniera efficiente i trattamenti”.

E di screening neonatali si discuterà anche al Congresso Internazionale della SSIEM – *Society for the Study of Inborn Errors of Metabolism*, che quest’anno si terrà a Roma dal 6 al 9 settembre prossimi. “È un onore per l’Italia ospitare questo importante appuntamento per la seconda volta. Saranno presenti 2.500 specialisti provenienti da oltre 70 Paesi che si confronteranno sul futuro diagnostico-terapeutico delle malattie metaboliche rare. Fra i relatori invitati, abbiamo voluto chiamare alcuni dei più noti ricercatori italiani che da anni lavorano all’estero insieme ad altri attivi in Italia – conclude Carlo Dionisi Vici, Presidente del congresso – Vogliamo mostrare quello che la comunità medico-scientifica è riuscita a fare in questi anni e valorizzare il contributo fornito dal nostro Paese alla storia delle malattie metaboliche rare”.

*fonte: ufficio stampa*