



Per celebrare la Giornata Mondiale delle malattie rare oggi l'incontro tra specialisti, istituzioni e associazioni



Firenze, 4 marzo 2017 – Una giornata speciale, tutta dedicata allo screening neonatale per la diagnosi precoce di malattie metaboliche ereditarie. E' quella che l'Ospedale pediatrico Meyer oggi ha organizzato in occasione della Giornata Mondiale delle Malattie rare. In collaborazione con le associazioni dei genitori e dei pazienti, si è svolto un momento pubblico presso la Hall Serra dell'Ospedale.

L'iniziativa rappresenta l'incontro tra gli specialisti del pediatrico fiorentino, le istituzioni e i genitori su un'esperienza che la Toscana conosce da 13 anni, quando con legge regionale introdusse lo screening neonatale metabolico esteso (SNE) a tutti i nuovi nati. Era la prima volta in Italia. Da allora 520.000 neonati toscani sono stati sottoposti al test e fra questi a 350 è stata diagnosticata una tra le 40 malattie metaboliche e rare oggetto di screening. Ad ognuno di questi bambini è stata data una terapia, cercando di evitare i danni provocati dalla manifestazione della malattia.

A distanza di così tanto tempo, solo ora con la legge nazionale n.167 dell'agosto 2016 il test viene esteso a tutte le regioni d'Italia e il nostro ospedale è diventato un punto di riferimento della sanità nazionale. Un primato riconosciuto con la nomina del prof. Giancarlo la Marca da parte della Conferenza Stato Regioni come rappresentante delle regioni per il Centro di coordinamento sugli screening neonatali dell'Istituto Superiore di sanità (ISS). Il centro di coordinamento avrà un ruolo fondamentale nell'indirizzare l'applicazione della nuova legge.

Per mettere a fuoco le novità normative, i progressi della diagnosi, ricerca e cura sulle malattie rare e metaboliche oggi si è tenuta l'iniziativa, che è stata introdotta da Alberto Zanobini, Direttore Generale del Meyer, con i saluti di Paolo Bechi, Prorettore area medica dell'Università di Firenze e Cecilia Berni, in rappresentanza dell'Assessorato per il diritto alla salute di Regione Toscana e Renzo Guerrini, Direttore del Centro di eccellenza Neuroscienze del Meyer. Ha moderato Roberta Villa, giornalista

scientifico di Scienza in rete.



Sono intervenuti Giancarlo la Marca, responsabile del Laboratorio dello screening neonatale, biochimica e farmacologia del Meyer; Maria Alice Donati, responsabile malattie metaboliche e muscolari ereditarie del Meyer; Elisabetta Pasquini, responsabile clinica dello screening neonatale; Fina Belli, responsabile del servizio dietetico del Meyer.

Al termine hanno preso la parola i genitori e i bambini in cura. Le associazioni coinvolte sono state: Federazione Italiana Malattie rare Uniamo, Associazione Italiana Sostegno Malattie Metaboliche Ereditarie (Aismee), Associazione Immunodeficienze Primitive (Aip), Associazione VoaVoa onlus – miki di Sofia Cometa Asmme (Associazione Studio Malattie Metaboliche Ereditarie Onlus), Associazione Malattie Metaboliche Congenite (Ammec), Associazione italiana mucopolisaccaridosi e malattie affini (Aimps), Associazione Italiana Glicogenosi (Aig), Associazione Italiana Pazienti Anderson-Fabry (Aipaf).

Screening neonatale metabolico esteso (SNE). E' una esperienza che non ha uguali nel nostro Paese. Al Meyer si avvia nel 2001 con il primo progetto pilota e tre anni dopo si estende a tutta la Toscana. Lo screening neonatale metabolico esteso ha permesso di scoprire una elevata incidenza di malattie che erano ritenute rare, salvando le vite di centinaia di neonati con terapie specifiche, nonché di fare prevenzione nelle famiglie, attraverso un consiglio genetico oppure la diagnosi prenatale.

Grazie a una goccia di sangue prelevata tra il secondo e il terzo giorno dalla nascita, è infatti possibile sapere precocemente se il neonato rischia di sviluppare una delle oltre quaranta malattie metaboliche ereditarie spesso con manifestazioni cliniche gravi o con conseguenze anche mortali.

E' stato inoltre dimostrato che in alcuni casi lo screening neonatale positivo nel neonato, in realtà nascondeva una malattia, non del bambino ma della mamma e anche in questi casi, dove opportuno, è stato possibile intervenire con adeguate terapie.

Lo screening neonatale si è rivelato fondamentale per la cura dei neonati affetti da patologie quali aminoacidopatie, acidurie organiche e difetti della β -ossidazione degli acidi grassi, Tirosinemia di Tipo 1 e su alcune immunodeficienze severe combinate (deficit di ADA e PNP), per i quali il gruppo di Firenze è stato riconosciuto pioniere a livello internazionale.

fonte: ufficio stampa