



Firenze, 16 dicembre 2015 – È forte la presenza del Meyer al Congresso nazionale della Società Italiana per lo studio delle Malattie Metaboliche Ereditarie e lo Screening Neonatale (SIMMESN), giunto alla VII edizione, che oggi si è aperto al Palaffari per proseguire sino a venerdì 18 dicembre.

Un appuntamento medico scientifico che, proprio a Firenze, trova nell'ospedale pediatrico una delle sue punte più avanzate sia in termini di screening neonatale allargato, sia in termini di procedure di cure e di assistenza tra le più avanzate del nostro Paese. Non è un caso quindi, che il Congresso abbia come presidenti Maria Alice Donati, Responsabile della Sod di Malattie Metaboliche e Muscolari del Meyer e il prof. Enrico Zammarchi, che oltre quindici anni fa aprì una strada di cui il pediatrico fiorentino ne resta il protagonista assoluto. Parliamo, infatti, dello screening neonatale che ha fatto scuola in Italia.

Dal 2004 la Regione Toscana è l'unica in Italia a effettuare lo screening neonatale allargato a oltre 40 malattie metaboliche rare, utilizzando la spettrometria di massa, presso i laboratori del Meyer. Si tratta di una tecnica analitica applicata alla diagnostica, che permette di misurare, da una goccia di sangue, un numero molto elevato di analiti del metabolismo intermedio. Si tratta di una esperienza che per dimensioni e capillarità non ha uguali nel nostro Paese.

Lo screening neonatale, come spiega Elisabetta Pasquini del team di Malattie Metaboliche, si è rivelato fondamentale per la cura dei neonati con patologie quali aminoacidopatie, acidurie organiche e difetti della  $\beta$ -ossidazione degli acidi grassi. In questo ultimo gruppo, il difetto noto come MCAD (a carico della  $\beta$ -ossidazione degli acidi grassi a catena media), ritenuto pressoché inesistente nella popolazione italiana (fino alla prima diagnosi effettuata al Meyer nel 2003), può essere causa di morte improvvisa del lattante.

Grazie ai brevetti internazionali del Meyer si effettua anche lo screening su Tirosinemia di Tipo 1 e su alcune immunodeficienze severe combinate (deficit di ADA-SCID), per i quali il gruppo di Firenze è stato riconosciuto pioniere a livello internazionale. Ma c'è di più. Primi in Italia, dal 2014 sempre al pediatrico fiorentino è in corso il progetto-pilota di screening neonatale per le malattie lisosomiali che oltre alla Toscana coinvolge anche l'Umbria. Presenti in sessioni dedicate il prof Giancarlo la Marca e la prof Amelia Morrone, rispettivamente responsabili del laboratorio di spettrometria di massa e quello di diagnosi biochimica e genetico-molecolare del pediatrico fiorentino, diretto dal prof. Renzo Guerrini, neurologo anche lui presente all'assise.

Al di là dell'esperienza fiorentina presente in molteplici sessioni e interventi, il Congresso affronta il problema del paziente metabolico in età adulta. Un problema che, come sottolinea Maria Alice Donati, si sta imponendo per la sua rilevanza. "Ci sono malattie metaboliche che esordiscono in età adulta anche

acutamente ad esempio anche con coma iperammoniemico e manifestazioni cliniche più evidenti e severe in età adulta – prosegue la specialista – Altre che si affacciano subdolamente in età pediatrica con decorso progressivo. Come accade in ambito pediatrico, è fondamentale fare una diagnosi precoce, prima che la malattia provochi danni irreversibili. Si tratta di malattie rare ancora poco note, ma presenti in molti adulti”.

All'appuntamento molti gli specialisti di rilievo internazionale che vi partecipano: tra questi Anita MacDonald, di Birmingham (UK) esperta di fama mondiale di dietetica e malattie metaboliche che ha animato il workshop a cui è intervenuto anche il gruppo del Meyer diretto da Fina Belli. Tra le presenze importanti, Dorothy K. Grange di S. Louis (USA) e Yin Hsiu Chien di Taiwan intervengono sullo screening per le malattie lisosomiali (LSD) mentre atteso è il prof Salvatore Di Mauro, della Columbia University di New York considerato il guru mondiale negli studi sulle malattie metaboliche mitocondriali, importante per il ruolo di mecenate che ha svolto formando molti giovani che poi si sono affermati a livello internazionale.

*fonte: ufficio stampa*