

. Corriere della Sera

- 22 maggio 2018 (modifica il 23 maggio 2018 | 12:25)

Screening esteso per (quasi) tutti i neonati

Il test, gratuito e obbligatorio, per la diagnosi precoce di 40 malattie metaboliche ereditarie non è attivo in Basilicata, Abruzzo e Calabria che però lo stanno avviando

di Maria Giovanna Faiella

[di Maria Giovanna Faiella](#)



È SALVAVITA
Consente di identificare oltre **40 patologie metaboliche ereditarie** e permette un intervento immediato ancora prima che si manifestino i sintomi della malattia, evitando gravi disabilità o il decesso

È SICURO E SEMPLICE
Non è invasivo, è privo di rischi per il bambino: si esegue su poche gocce di sangue prelevate dal tallone del bambino

È GRATUITO E OBBLIGATORIO
È previsto dalla Legge 167/2016 e tutte le Regioni lo devono garantire ai neonati.

ESITO NEGATIVO:
va tutto bene!

ESITO POSITIVO:
il bambino viene richiamato dopo pochi giorni per ripetere il test e avere la conferma genetica della patologia.

con il patrocinio di
FONDAZIONE

Ogni anno nel nostro Paese un neonato ogni 1.500 nasce affetto da una delle circa 600 malattie metaboliche ereditarie conosciute. Oltre quaranta di queste patologie rare, per le quali sono

disponibili trattamenti e cure, possono essere individuate fin dalla nascita grazie allo screening neonatale esteso (SNE), permettendo, quindi, di avviare subito la terapia adatta (anche una dieta speciale) in modo da evitare o limitare i danni, quali ritardi nella crescita, disturbi neurologici permanenti o gravi disabilità, ma anche salvare la vita stessa del bambino. Il test, che si effettua entro le prime 72 ore di vita su una goccia di sangue prelevata dal tallone del neonato, va eseguito gratuitamente in tutti i nuovi nati in Italia, in seguito alla [legge](#) n. 167 del 2016 «Disposizioni in materia di accertamenti diagnostici neonatali obbligatori per la prevenzione e la cura delle malattie metaboliche ereditarie» e al successivo inserimento nel DPCM sui Livelli essenziali di assistenza in vigore da marzo 2017. Ma è così dappertutto?

Verso l'applicazione uniforme

In base ai dati raccolti dal Centro di coordinamento nazionale per gli screening neonatali, istituito per legge presso l'Istituto Superiore di Sanità proprio per favorire l'uniformità nell'applicazione della diagnosi precoce neonatale in tutta Italia, 18 regioni si sono attivate per garantire i test a tutti i nuovi nati, mentre le restanti tre, Abruzzo, Basilicata e Calabria, stanno avviando gli accordi interregionali necessari a farlo. Dalla ricognizione, coordinata dal Centro nazionale malattie rare, risulta che 14 centri screening, distribuiti in 12 regioni, sono dotati di spettrometria di massa tandem, una tecnica di laboratorio che consente di testare, con la stessa goccia di sangue, oltre quaranta differenti malattie metaboliche. La strumentazione disponibile, quindi, è sufficiente a coprire il fabbisogno di tutto il Paese, attraverso accordi interregionali.

GLI FAREMO
IL TEST



.

SARÀ TUTTO A POSTO, VERO?



Quel test che salva la vita al bebè

Vicini alla copertura totale?

«Le regioni hanno compreso l'importanza di questo servizio di medicina preventiva, anche quelle finora rimaste indietro stanno implementando la normativa che, unica in Europa, rende obbligatorio a livello nazionale lo screening neonatale esteso per quaranta malattie metaboliche ereditarie - dice il presidente della Società italiana per lo studio delle malattie metaboliche ereditarie e lo screening neonatale ([Simmesn](#)), Giancarlo la Marca, responsabile del Laboratorio dello screening neonatale, biochimica e farmacologia dell'ospedale pediatrico Meyer di Firenze -. Stimiamo che attualmente la copertura sia vicina all'87-88 per cento, anche se rimane qualche dubbio sul fatto che lo SNE sia effettuato per tutte le quaranta patologie. Ci auguriamo di arrivare nei prossimi mesi alla copertura totale, con l'esecuzione dello screening esteso al 100 per cento di tutti i nuovi nati». Le risorse ci sono, come afferma Angelo Del Favero, direttore generale dell'Istituto Superiore di Sanità: «Sono stati già assegnati i fondi a tutte le regioni e, trattandosi di finanziamenti vincolati a questo obiettivo, alle strutture interessate non resta che richiederli, qualora non l'abbiano già fatto. Siamo pronti, quindi, ad applicare la legge e continueremo a lavorare per definire gli standard qualitativi che dovranno essere uguali nell'intero Paese».

Aggiornare il pannello delle malattie

Le norme in vigore prevedono l'aggiornamento, almeno ogni tre anni, del pannello delle patologie per le quali effettuare lo screening neonatale, in base all'evoluzione delle evidenze scientifiche sulla diagnosi e la terapia delle malattie metaboliche ereditarie. «Ci sono state importanti novità terapeutiche rispetto ad alcune patologie, tra cui alcune del gruppo delle lisosomiali e delle immunodeficienze primitive - sottolinea Manuela Vaccarotto, vicepresidente dell'Associazione italiana sostegno malattie metaboliche ereditarie (Aismme), che da anni promuove lo screening

neonatale metabolico esteso -. Andrebbero incluse al più presto nel pannello delle malattie testate proprio per consentire di avviare subito le terapie adatte. In alcune regioni sono già attivi progetti pilota che prevedono il test anche per queste malattie».

Informazioni nei punti nascita



Nel frattempo, continua la campagna di informazione di Aismme sullo screening neonatale esteso per far conoscere ai futuri genitori questo test obbligatorio e gratuito cui hanno diritto tutti i nuovi nati. Oltre a locandine, fumetto, spot audio e [video](#), ora l'Associazione ha realizzato un manifesto, dal titolo «Screening neonatale esteso: il test che salva la vita al tuo bambino», col patrocinio di Telethon e di Uniamo, la Federazione delle associazioni di pazienti con malattie rare. «Stiamo contattando i referenti regionali del Comitato percorso nascita per diffondere il poster, in italiano e inglese, nei punti nascita di tutta Italia - riferisce Vaccarotto -. Il nostro intento è rendere consapevoli i genitori, senza allarmarli, di questa opportunità di prevenzione per i loro bambini. Allo stesso tempo, continuiamo a fornire gratuitamente il [servizio](#) ai genitori che vivono nelle tre Regioni dove non è ancora attivo lo screening neonatale esteso e chiamano il nostro centro di ascolto (800.9102016) per richiedere il cartoncino assorbente per la raccolta delle gocce di sangue necessarie per l'esame, che sarà poi consegnato al punto nascita al momento del parto». In base a un accordo di Aismme col Policlinico Umberto I di Roma, infatti, i genitori possono inviare il cartoncino all'ospedale della capitale che effettua l'analisi gratuitamente.

22 maggio 2018 (modifica il 23 maggio 2018 | 12:25)

© RIPRODUZIONE RISERVATA